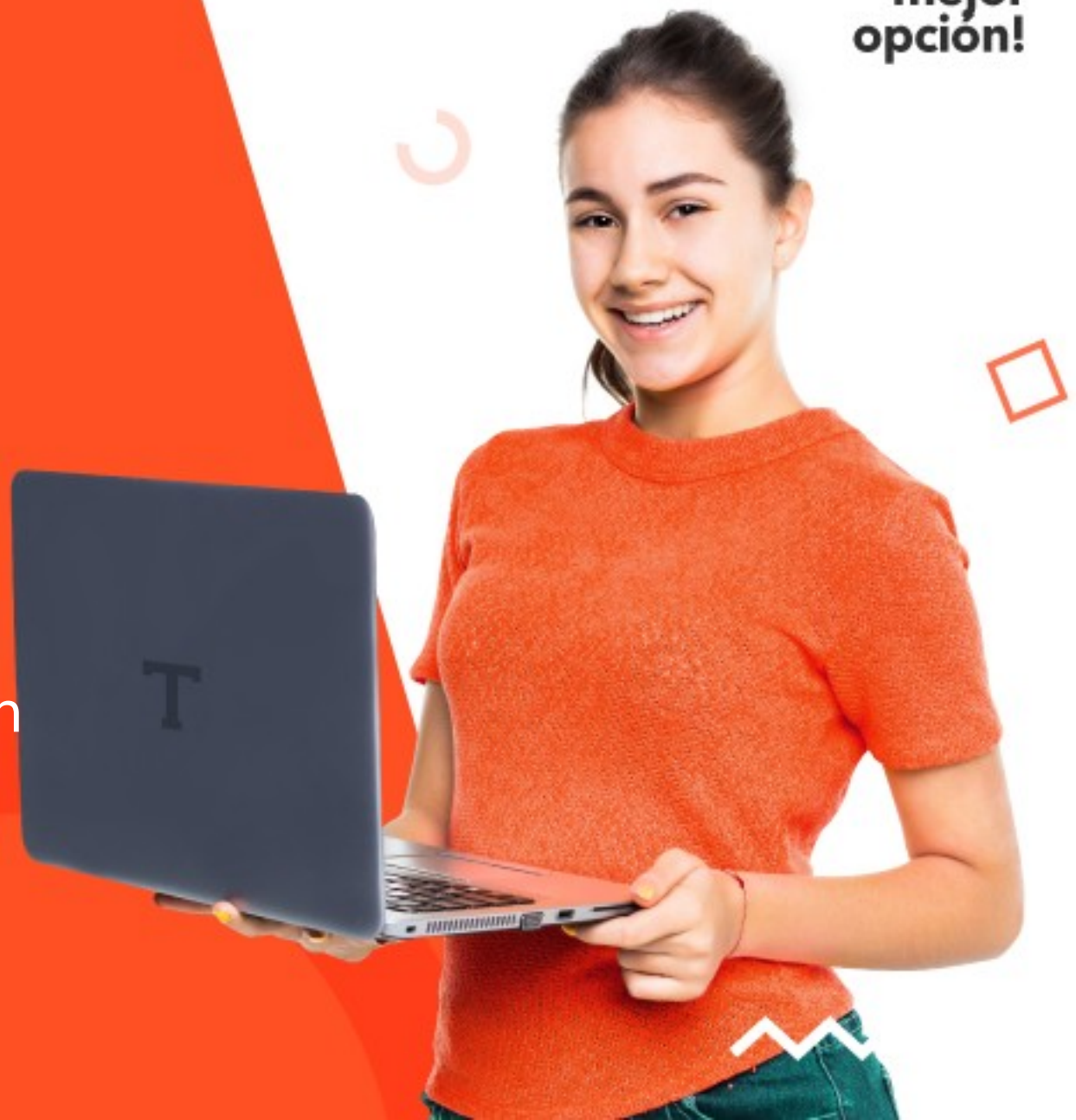
Trilce
ACADEMIA

Curso: **BIOLOGÍA**

Tema: **COMPLEMENTO**

Ciclo **ANUAL - SM**

Semana **23**

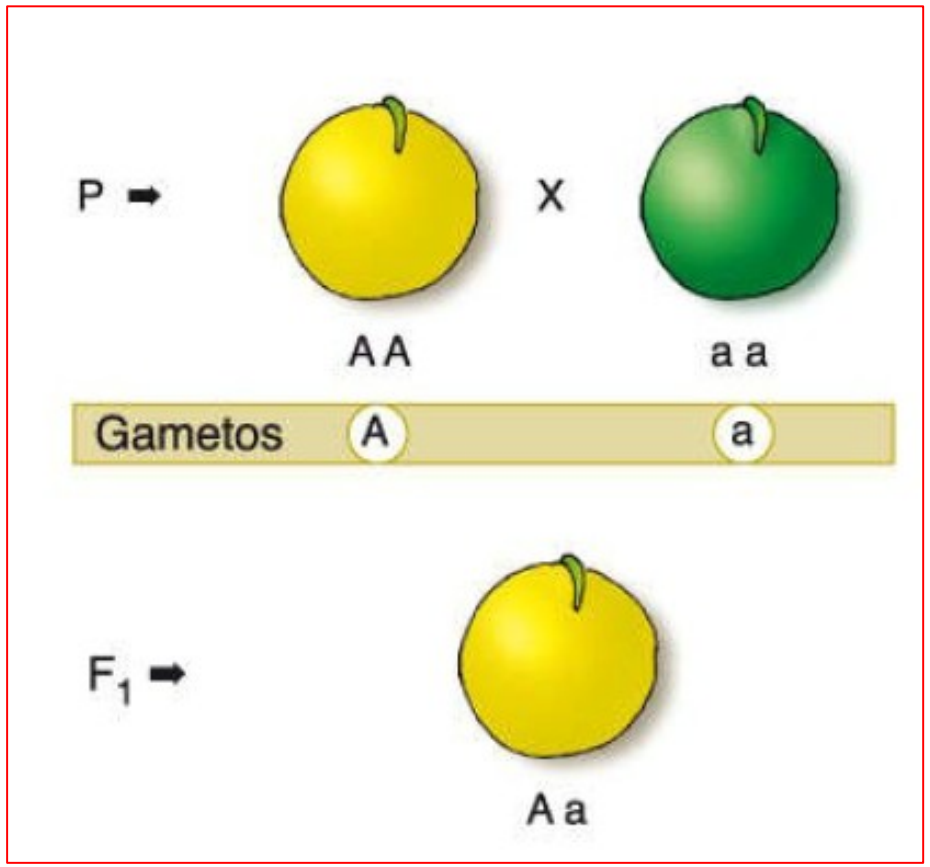


GENÉTICA MENDELIANA

Trilce
ACADEMIA

1era LEY DE MENDEL:
LEY DE LA UNIFORMIDAD DE LOS HIBRIDOS DE LA PRIMERA GENERACIÓN

"Cuando se cruzan 2 individuos de razas puras, todos los descendientes en la primera generación son idénticos entre si tanto en su genotipo como en su fenotipo."



- Cuadrícula de Punnet

	a	a
A	**Aa**	**Aa**
A	**Aa**	**Aa**

En la Primera Generación (F1):

Genotipo → 100% Aa (híbrido)

Fenotipo → 100% semillas amarillas

Trilce ACADEMIA

GUÍA - PREGUNTA N° 3

Una planta de maíz (***Zea mays***), heterocigota para el carácter alto, es fertilizada después de la polinización, por una planta enana homocigota, ¿cuál(es) sería(n) la(s) proporción(es) fenotípica(s) probable(s) de la descendencia?

I. 50% de plantas altas y 50% de plantas enanas
II. 100% de plantas enanas.
III.75% de plantas altas y 25% de plantas enanas.
IV.100% de plantas altas.

a) Solo I

b) I y II

c) Solo II

d) II y IV

e) III y I

homocigota

	A	a
a	Aa	aa
a	Aa	aa

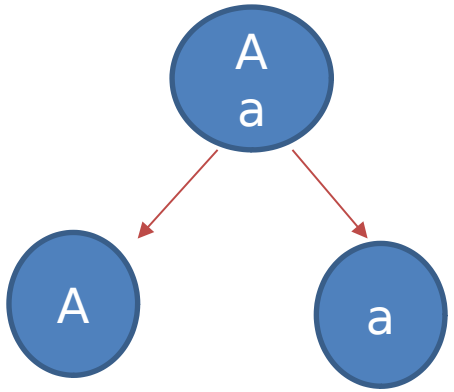
→ heterocigota

Trilce ACADEMIA

GUÍA - PREGUNTA N°4

Respecto del siguiente esquema es correcto que

Genotipo de un Individuo



Gametos

I Representa el concepto de la primera ley de Mendel.
II. Se produce gracias a la meiosis.
III. El individuo presenta dos alelos de distinta acción para la misma característica.

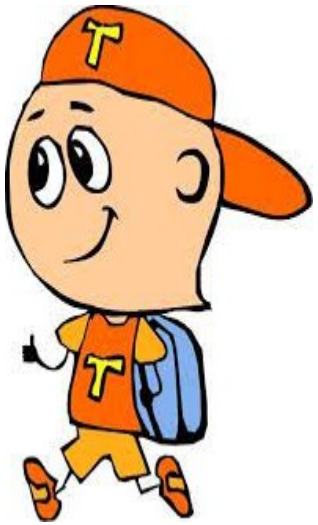
a) Solo I

b) Solo II

c) Solo III

d) Solo I y II

e) I, II y III



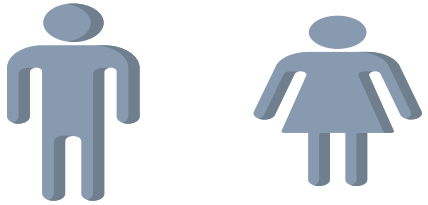
Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N°5

Si todos los descendientes de un cruce dan genotípicamente Bb para una determinada característica. Entonces podemos afirmar que los padres, para esa característica

I. Son individuos heterocigotos.
II. Ambos progenitores eran homocigotos.
III. Son individuos híbridos.
IV. Uno de los progenitores era heterocigoto y el otro homocigoto.

a) Solo I
b) I y III
c) I y IV
d) Solo II
e) II y IV



BB bb

Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 6

Se realizó la siguiente experiencia: a una coneja negra (NN) se le trasplantó el ovario de una coneja blanca (nn) y ésta se cruza con un conejo heterocigoto, ¿cuál es la proporción de F1?

a) 100% conejos blancos.

b) 50% conejos negros.

c) 75% conejos blancos y 25% conejos negros.

d) 100% conejos negros.

e) Ninguna de las anteriores.

Nota: Recordar que los ovarios contendrán a los óvulos de la coneja blanca y el genotipo de éstos gametos será (nn), al cruzarse con el heterocigoto (Nn) , el resultado será:

50%
Nn

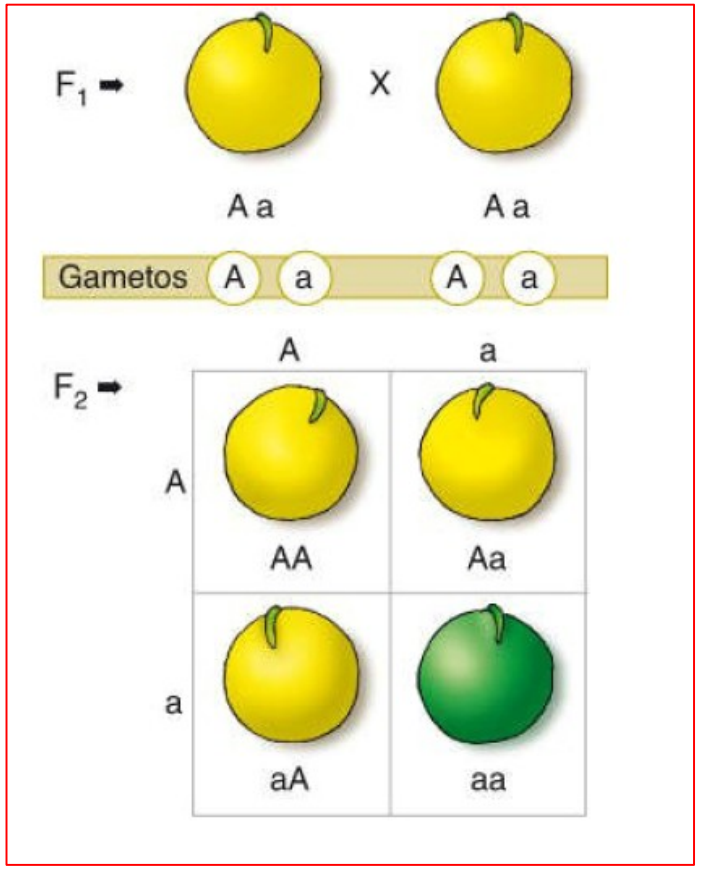
50%
nn

Trilce
ACADEMIA

2da ley:

Ley de la segregación de los genes de un par de alelos

Los dos alelos que rigen cada carácter no se mezclan ni fusionan, sino que segregan (separan) a la hora de formarse los gametos.



- Cuadrícula de Punnet

	A	a
A	**AA**	**Aa**
a	**Aa**	**aa**

En la Primera Generación (F1):

Genotipo: 1/ 4 AA , 1/2 Aa, 1/4aa

Fenotipo: 3/ 4 semilla amarilla
1/4 semilla verde

Trilce ACADEMIA

GUÍA - PREGUNTA N° 9

En un cruzamiento monohíbrido se observa que si el color de las semillas es amarillo en unas plantas y verde en otras, al obtener el resultado de la F1, un 100% es amarillo. ¿Cuál sería el resultado de la F2 al permitir que la F1 se cruce entre sí?

a) 100% amarillo.

b) 100% verde.

c) 50% amarillo y 50% verde.

d) 75% amarillo y 25% verde.

e) 75% verde y 25% amarillo

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 10

De un cruzamiento monohíbrido entre dos plantas de calabaza, en las cuales el color blanco del fruto es dominante sobre el amarillo; ¿cuál es el porcentaje de los fenotipos que se obtienen en la F1?

a) 0% blancos y 100% amarillos.

b) 50% blancos y 50% amarillos.

c) 100% blancos y 0% amarillos.

d) 75% blancos y 25% amarillos.

e) 100% blancos y 0% amarillos.

	A	**a**
A	AA	Aa
a	Aa	aa

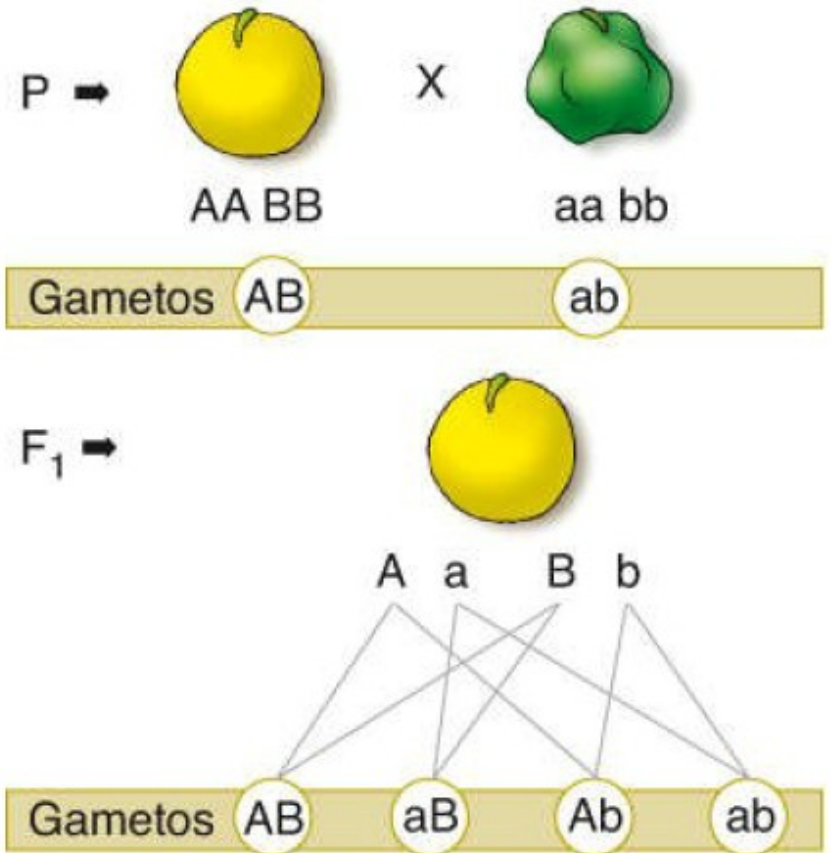
Trilce ACADEMIA

3° ley:
Ley de la transmisión independiente de los caracteres

"Cuando se estudian dos o más características se observa que la segregación de un par de alelos para un carácter es independiente de la segregación de otro par de alelos para otro carácter."

- Cuadrícula de Punnet

amarillo y liso verde y rugoso



	AB	AB	AB	AB
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb
ab	AaBb	AaBb	AaBb	AaBb

Genotipo	100% AaBb Dihíbridos
Fenotipo	100% amarillos y lisos

Trilce ACADEMIA

Cruce de dihibridos

AaBb Semilla amarilla lisa × AaBb Semilla amarilla lisa

Gametos

AB	Ab	aB	ab

Gametos

AB	Ab	aB	ab

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

GENOTIPOS

1=AABB (UN INDIVIDUO)

2=AABb (DOS INDIVIDUOS)

3=AaBB(DOS INDIVIDUOS)

4= AaBb(CUATROINDIVIDUOS)

5= AAbb(UN INDIVIDUO)

6=Aabb (DOS INDIVIDUOS

7=aaBB (UN INDIVIDUO)

8=aaBb (DOS INDIVIDUOS)

9= aabb (UN INDIVIDUO)

FENOTIPO

	9/16	Amarillos y lisos
	3/16	Amarillos y rugosos
	3/16	Verdes y lisos
	1/16	Verdes y rugosos

PROPORCIÓN → 9:3:3:1

Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 11

Si se hace el cruzamiento de prueba de un perro negro y cola corta (heterocigoto), indicar ¿cuál de las siguientes opciones NO es un resultado posible para la F1?

a) NnCc

b) NnCc ; Nncc ; nnCc ; nncc

c) NNCc ; NnCc ; nnCc ; Nncc

d) Nn Cc ; Nncc

e) NnCc ; nnCc

	NC	Nc	nC	nc
nc	NnCc	Nncc	nnCc	nncc
nc	NnCc	Nncc	nnCc	nncc
nc	NnCc	Nncc	nnCc	nncc
nc	NnCc	Nncc	nnCc	nncc

Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 13

En los seres humanos el enanismo es un carácter recesivo y el color de ojos café es dominante sobre el color de ojos azules. Si estos dos efectos son causados por dos pares de alelos que segregan independientemente ¿cuál será el genotipo y fenotipo más probable de la progenie obtenida si se cruza una pareja donde ambos son enanos y el varón posee color de ojos azules mientras que su pareja tiene color de ojos café puro? Datos: E alto, e enano, A café, a azules

a) genotipo: 50% eeAA, 50% eeaa

b) fenotipo: 50% enanos de ojos café, 50% enanos de ojos azules

c) genotipo: 100% eeAA

d) fenotipo: 100%, ojos café, genotipo eeAa

e) genotipo: 25% eeAA, 50% eeAa, 25% eeaa

♀ \ ♂	**ea**	**ea**	**ea**	**ea**
eA	eeAa	eeAa	eeAa	eeAa
eA	eeAa	eeAa	eeAa	eeAa
eA	eeAa	eeAa	eeAa	eeAa

Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 14

Los genes A y B se heredarán según la segunda ley de Mendel si
I. ambos se encuentran en el mismo par de homólogos.
II. A se encuentra en un cromosoma y B en su homólogo.
III. A se encuentra en un par de cromosomas homólogos y B en otro diferente.

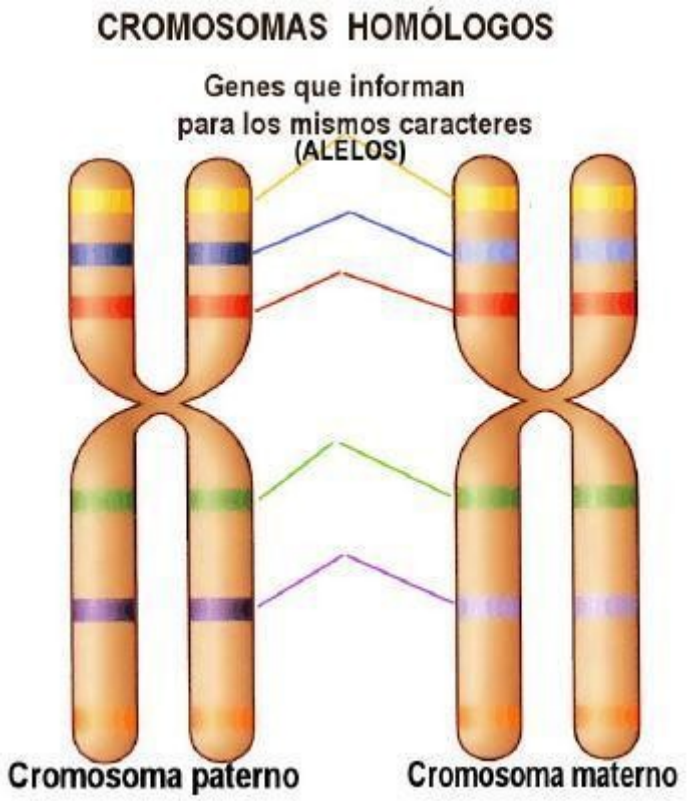
a) Solo I

b) Solo II

c) Solo III

d) Solo II y III

e) Solo I, II



Trilce
ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 20

En las cucarachas, el carácter pigmentación oscura es dominante sobre la clara y el carácter alas largas es dominante sobre alas cortas. Una hermosa cucaracha rubia (de pigmentación clara) y de alas largas, se aparea con un macho morocho (pigmentación oscura) y de alas cortas. Entre su múltiple descendencia tenemos cucarachitas rubias y de alas cortas. Diga cuál de las siguientes afirmaciones son correctas.

I. La probabilidad de que tengan descendientes homocigotos recesivos para ambas características es igual al 50%

II. La probabilidad de que los descendientes sean morochos es del 75%

III. El 75% de los descendientes serán heterocigotos para al menos uno de los dos caracteres.

a) Solo I

b) Solo II

c) Solo III

d) Solo I y III

e) I, II y III

CC o Cc = Pigmentación oscura (morocho)

cc= pigmentación clara (rubias)

LL o Ll = alas largas / ll = alas cortas

Nota: Si tienen descendientes con características homocigotas recesivas para ambos caracteres ,implica que los padres son heterocigotos para uno de los caracteres.

Por lo tanto

Genotipo de la hembra: ccLl

Genotipo del macho=

	cL	cl	cL	cl
Cl	CcLl	Ccll	CcLl	Ccll
Cl	CcLl	Ccll	CcLl	Ccll
cl	ccLl	ccll	ccLl	ccll
cl	ccLl	ccll	ccLl	ccll

4/16= Morochos de alas largas

4/16= Morochos de alas cortas

4/16= Rubias de alas largas

4/16= Rubias de alas cortas

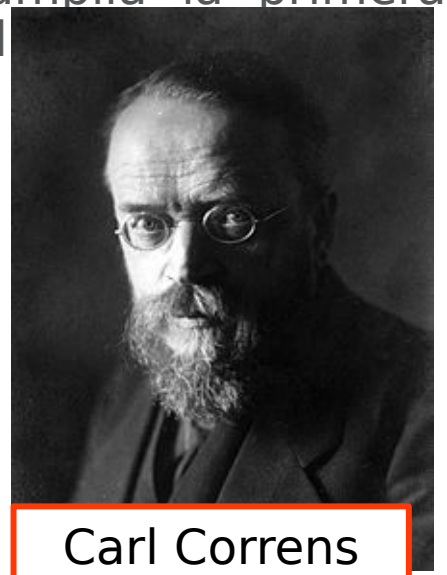
Trilce ACADEMIA

GENÉTICA POSMENDELIANA

Trilce
ACADEMIA

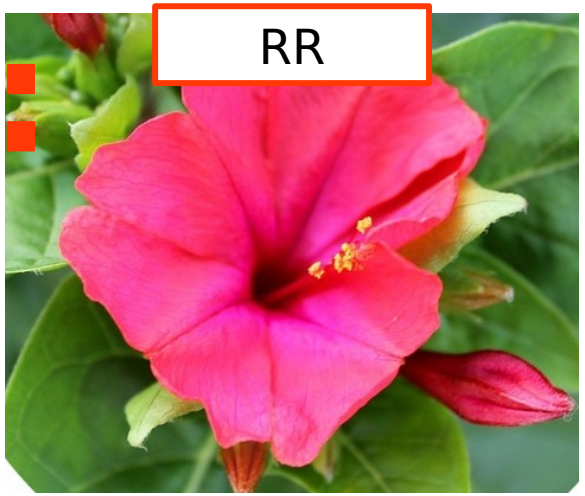
DOMINANCIA INCOMPLETA (INTERMEDIA)

- Carl Correns cruzó dos variedades opuestas de la planta dondiego de noche, una homocigótica dominante con flores rojas (RR) y otra homocigótica recesiva de flores blancas (rr).
- De ahí surgió una F1 uniforme de híbridos con flores rosadas (Rr) que cumplía la primera ley de Mendel

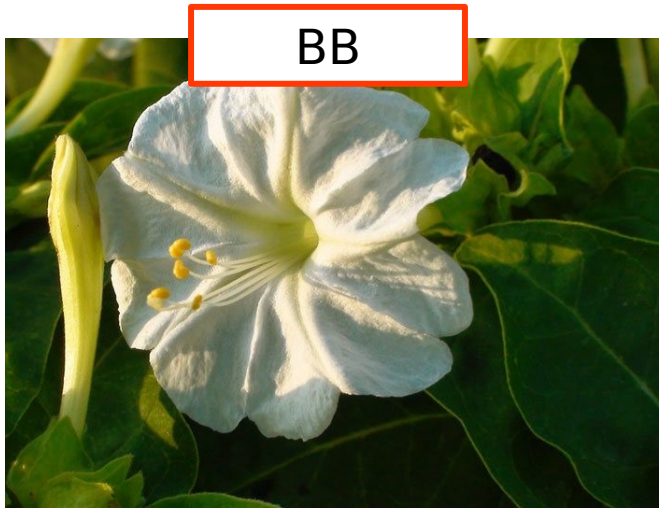


Carl Correns

P:



RR



BB

F1:

100% RB

Trilce ACADEMIA

DOMINANCIA INCOMPLETA (#NTERMEDIA)

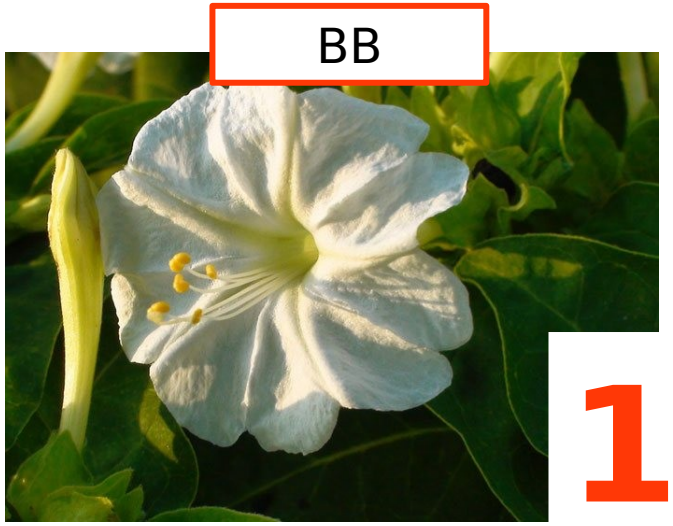
- En F2 cruzó híbridos (Rr) y obtuvo plantas de flores Rojas, rosadas y blancas, en proporción 1:2:1, respectivamente.

  Otros ejemplos: don Diego de noche, geranio, fruto de calabaza, pelo de caballo, pelo de humano.

F2 :

1

2



1

GUÍA- PREGUNTA N° 12

Moscas del vinagre (Drosophila melanogaster) con alas cortas (vestigiales) fueron fecundadas por machos con alas común (largas) nacieron 92 individuos que presentaban solo alas largas. Aislando un grupo de estos se encontró que producto de su cruce nacieron 104 moscas de distinto fenotipo. ¿Cuántas moscas con alas largas y cuántas con alas vestigiales deberían aparecer teóricamente de las 104 en F2?

a) 75 de alas largas y 25 de alas vestigiales.

b) 26 de alas largas y 78 de alas vestigiales.

c) 78 de alas largas y 26 de alas vestigiales.

d) 52 de alas largas y 52 de alas cortas.

e) 104 de genotipo homocigoto.

Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 19

Los frutos con fenotipo “Violeta” son los únicos resultantes de herencia de tipo dominancia incompleta entre los cruces de plantas con fruto “Rojo” y plantas con fruto “Blanco”. Se obtuvieron, de un cruce entre heterocigotos, 48 plantas. Se espera que la proporción fenotípica del fruto entre las plantas descendientes sea

a) Violeta (0); Rojo (36); Blanco (12).

b) Violeta (12); Rojo (24); Blanco (12).

c) Violeta (24); Rojo (12); Blanco (12).

d) Violeta (36); Rojo (12); Blanco (0).

e) Violeta (48); Rojo (0); Blanco (0).

	R	**B**
R	RR	RB
B	RB	BB

RR=ROJO
RB= VIOLETA
BB= BLANCO

Trilce
ACADEMIA

GUÍA-PREGUNTA N°17

La talasemia es una enfermedad hereditaria que resulta en anemia. Los individuos homocigotos TMTM presentan la forma más grave, identificada como talasemia mayor, y los heterocigotos TMTN presentan una forma más blanda, llamada talasemia menor. Los individuos homocigotos TNTN son normales. Sabiendo que todos los individuos con talasemia mayor mueren antes de la madurez sexual, cuál de las alternativas siguientes representa la fracción de individuos adultos, descendientes del cruzamiento de un hombre y una mujer portadores de talasemia menor, que serán anémicos?

a) 1/2

b) 1/4

c) 1/3

d) 2/3

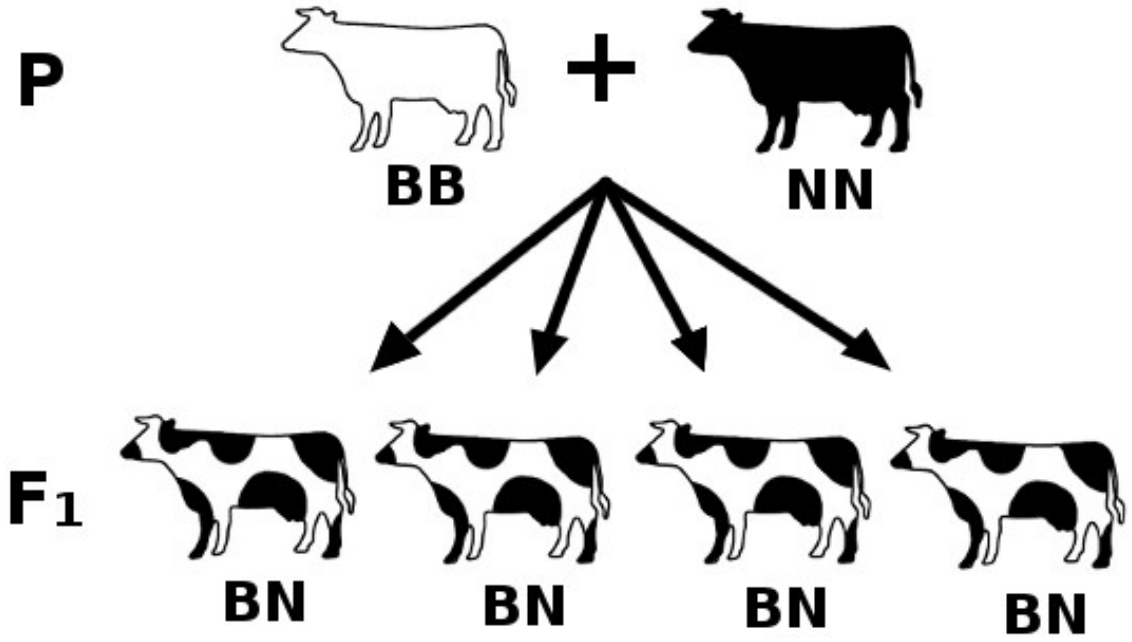
e) 1/8

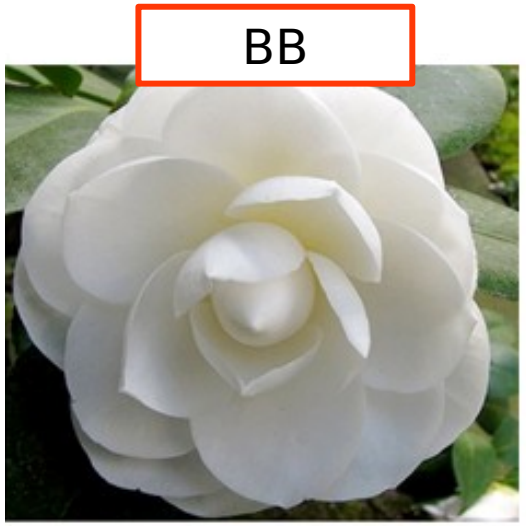
	TM	**TN**
TM	TMTM	TMTN
TN	TMTN	TNTN

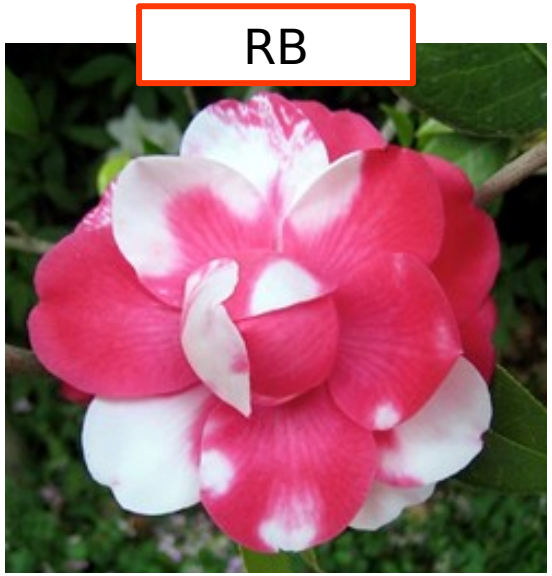
Trilce ACADEMIA

CODOMINANCIA

- La codominancia surge porque ambas versiones de un mismo gen, se expresan en el fenotipo heterocigoto, ninguna es enmascarada.
- Se observa en flores como begonias y achira; en animales como las vacas.
- En humanos en los sistemas ABO y MN,







El cruce de la primera filial se logra observar la ley mendeliana de la segregación:

C^RC^A X C^RC^A

Filial 1	C^RC^A **Rojo/amarillo**		C^RC^A **Rojo/Amarillo**	
Gametos	C^R	C^A	C^R	C^A
Filial 2	C^RC^R	C^RC^A	C^RC^A	C^AC^A

TABLA DE PUNNET

	C^R	C^A
C^R	C^RC^R **Roja**	C^RC^A **Roja/Amarillo**
C^A	C^RC^A **Rojo/Amarillo**	C^AC^A **Amarillo**

FENOTIPO ⇐ **1 2 1**

⇒ 1 ROJO

⇒ 2 ROJO/AMARILLO

⇒ 2 ROJO/AMARILLO

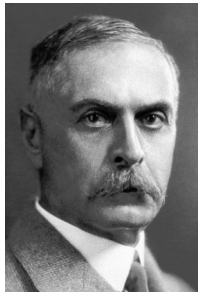
⇒ 1 AMARILLO

GENOTIPO

1 2 1 ⇒ C^RC^R C^RC^A C^AC^A

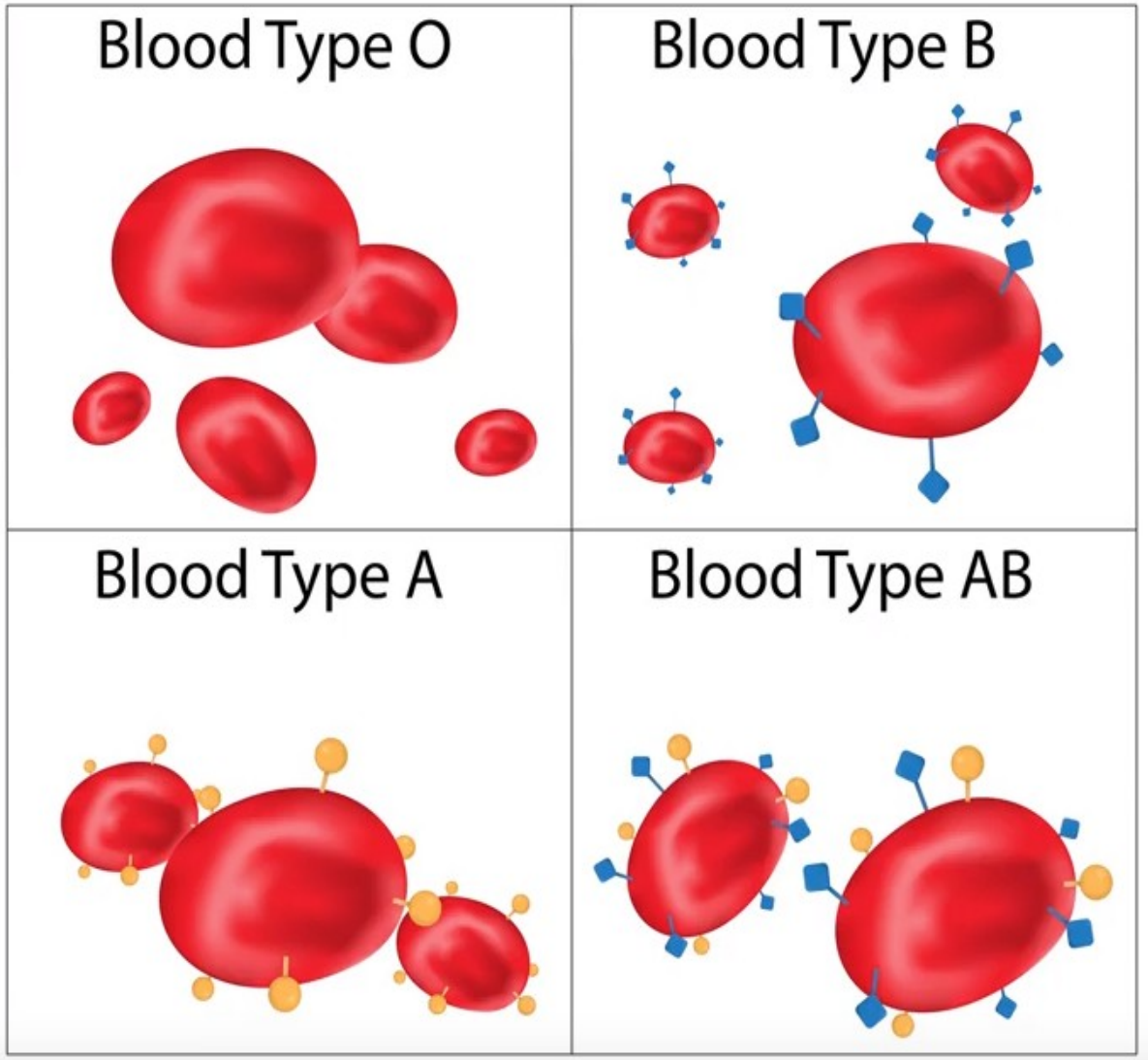
HERENCIA SANGUÍNEA

- Es un ejemplo de herencia de alelos múltiples.



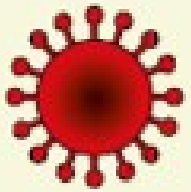
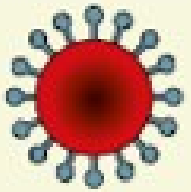
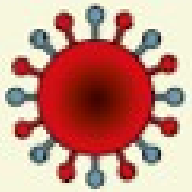
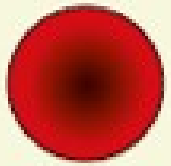
- Descubierto por Lansdteiner.
- Identifico antígenos especifico(aglutinógenos o aglutininas) en la membrana del hematíe.

Fenotipo	Genotipos posibles
Grupo A	I^AI^A o I^Ai
Grupo B	I^BI^B o I^Bi
Grupo AB	I^AI^B
Grupo O	ii



Trilce
ACADEMIA

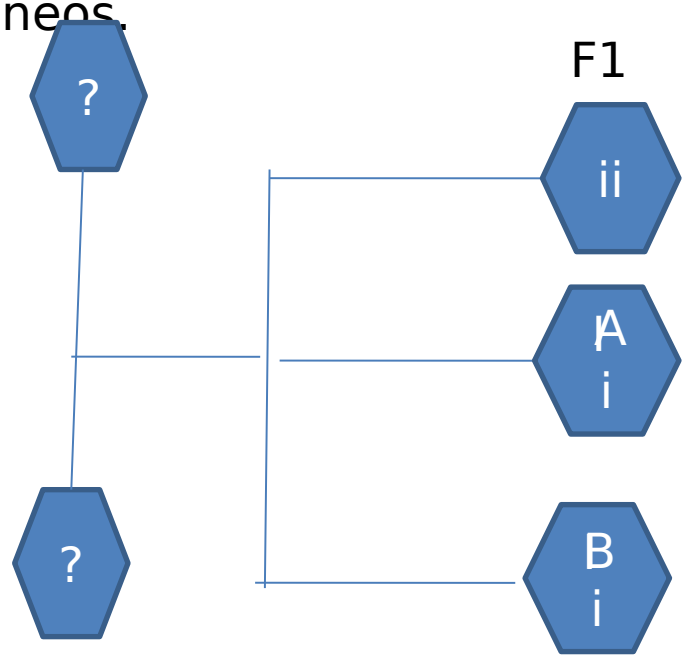
HERENCIA SANGUÍNEA

	GRUPO A	GRUPO B	GRUPO AB	GRUPO 0
HEMATÍE	 A	 B	 A-B	 0
ANTICUERPOS	Anti-B	Anti-A	Ningunos	Anti-A y Anti-B
ANTÍGENOS	A antígeno	B antígeno	A y B antígeno	No antígenos

Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 1

- La siguiente información se refiere a un problema de herencia de grupos sanguíneos.



	I A	i
I B	I A I B	I B i
i	I A i	i i

¿Cuál es el genotipo de los padres?

a) I B I B - I B I B

b) I A I B – I A I B

c) I A i B – I B i

d) I B i – ii

e) I A I B - ii

Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 7

Rubén posee sangre tipo A y es de genotipo heterocigoto, mientras que Josefina posee sangre tipo O. Ambos desean tener un hijo y quieren conocer la probabilidad de que su hijo posea grupo sanguíneo O. Las posibilidades de tener un hijo de sangre tipo O es de

a) 75%

b) 50%

c) 25%

d) 0%

e) 100%.

♀ \ ♂	I^A	i
i	$I^A i$	i i
i	$I^A i$	i i

Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 8

Si un paciente de tipo sanguíneo O se le aplica una transfusión de sangre sin saber qué tipo de sangre es la del donador se observa que no hay reacción de anticuerpos. ¿Qué tipo de sangre tiene el donador?

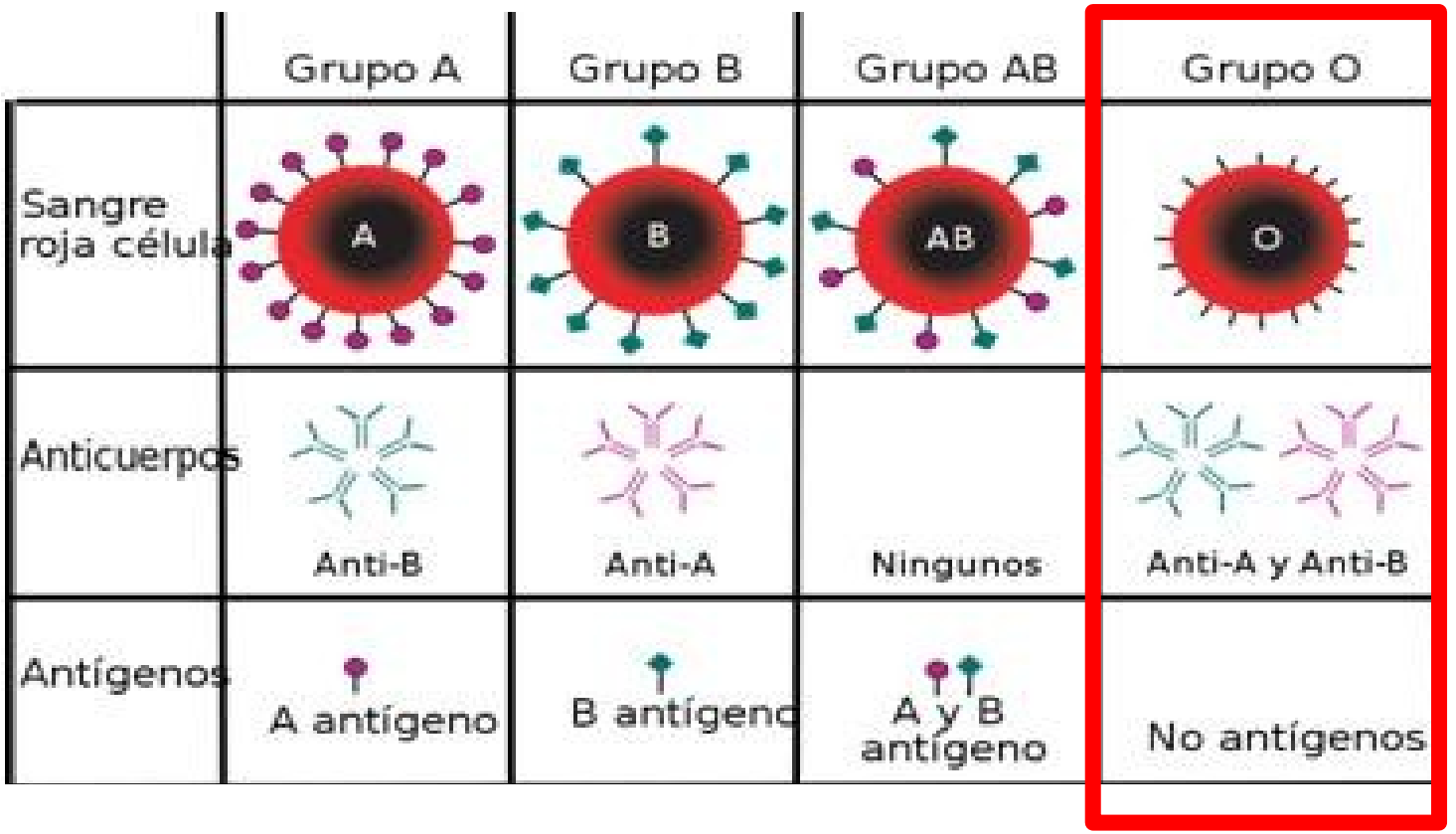
a) B

b) O

c) A

d) AB

e) Rh+

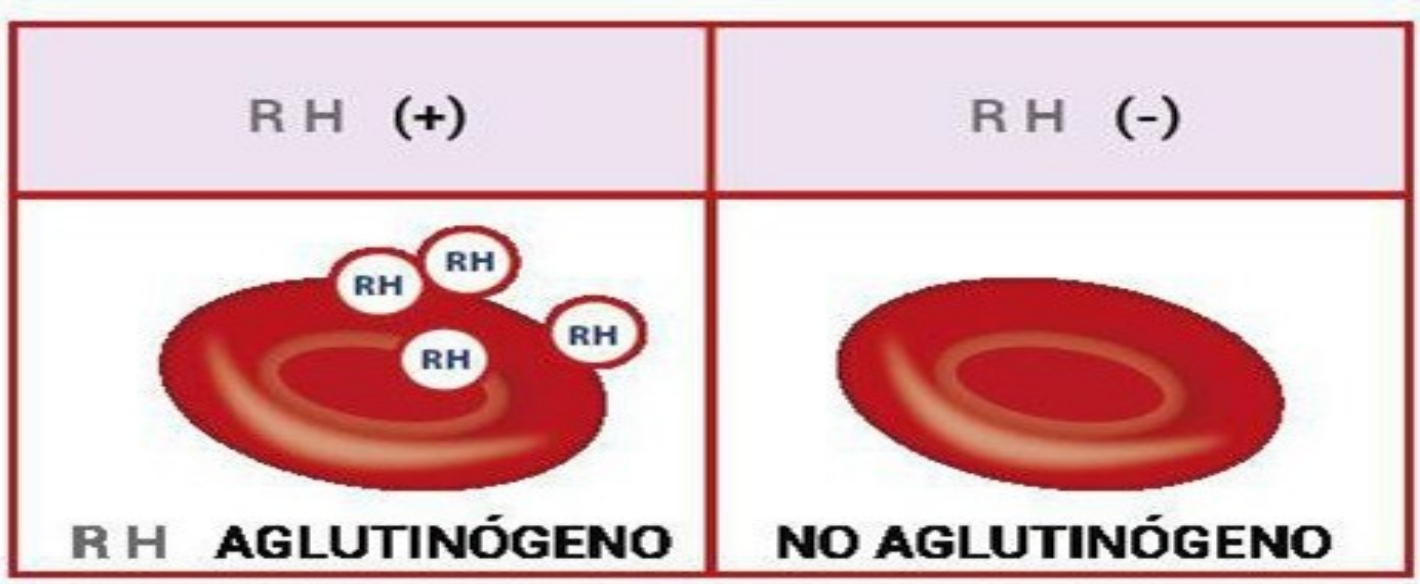


Trilce ACADEMIA

HERENCIA SANGUÍNEA SISTEMA RH

- Es una proteína integrada en los glóbulos rojos o eritrocitos y por medio de su determinación se detecta el tipo de sangre, ya sea Rh + o -, independientemente de los tipos de sangre conocidos como 0, A, B y AB.

Fenotipo	Genotipos posibles
Grupo Rh +	RR o Rr
Grupo Rh -	rr



Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 15

Tenemos a Patricia una bella mujer del grupo B, factor Rh+ (de la cual sabemos también que su madre era de grupo 0) Esta conoce al apuesto Alex, hombre del grupo A (heterocigoto) y factor Rh-. Ha transcurrido algo más de un año y fruto de sus amoríos nace un niño de grupo Rh-. Diga cuál de las siguientes opciones es correcta.

I. La probabilidad de que tengan un hijo O y Rh- es 1/6.
II. La probabilidad de que tengan un hijo de grupo AB es de 1/4.
III. La probabilidad de que tengan un hijo B y Rh- es de 1/8.

a) Solo I

b) Solo II

c) Solo III

d) Solo II y III

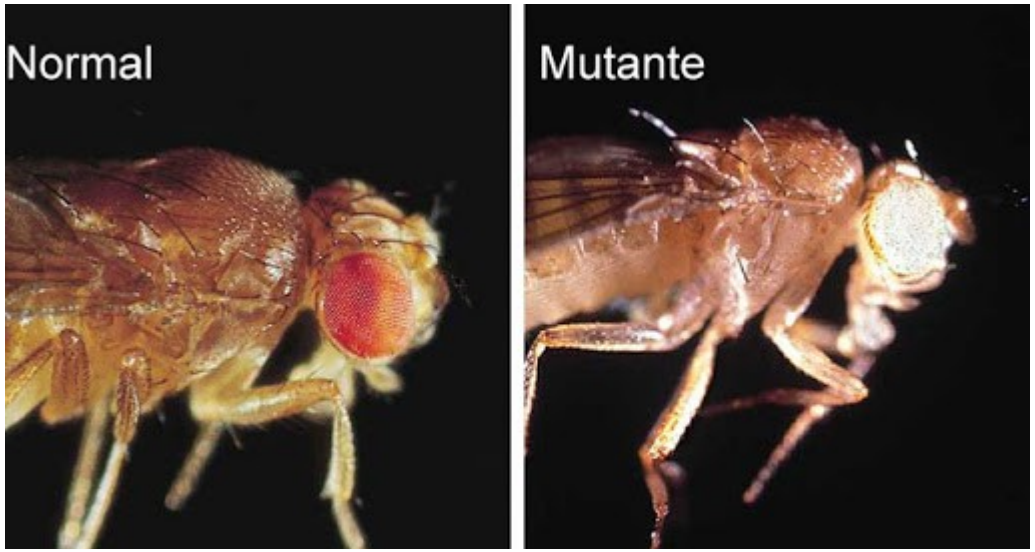
e) Solo I y II

ALEX \ PATRICIA	B R	B r	iR	ir
A	A B	A B	A	A
A r	A B R r	A B r r	A R r	A r r
r	B R r	B r r	R r	r r
i r	B R r	B i r r	i R r	i r r
i r	R r	i r r	i R r	i r r

HERENCIA DEL SEXO

THOMAS MORGAN

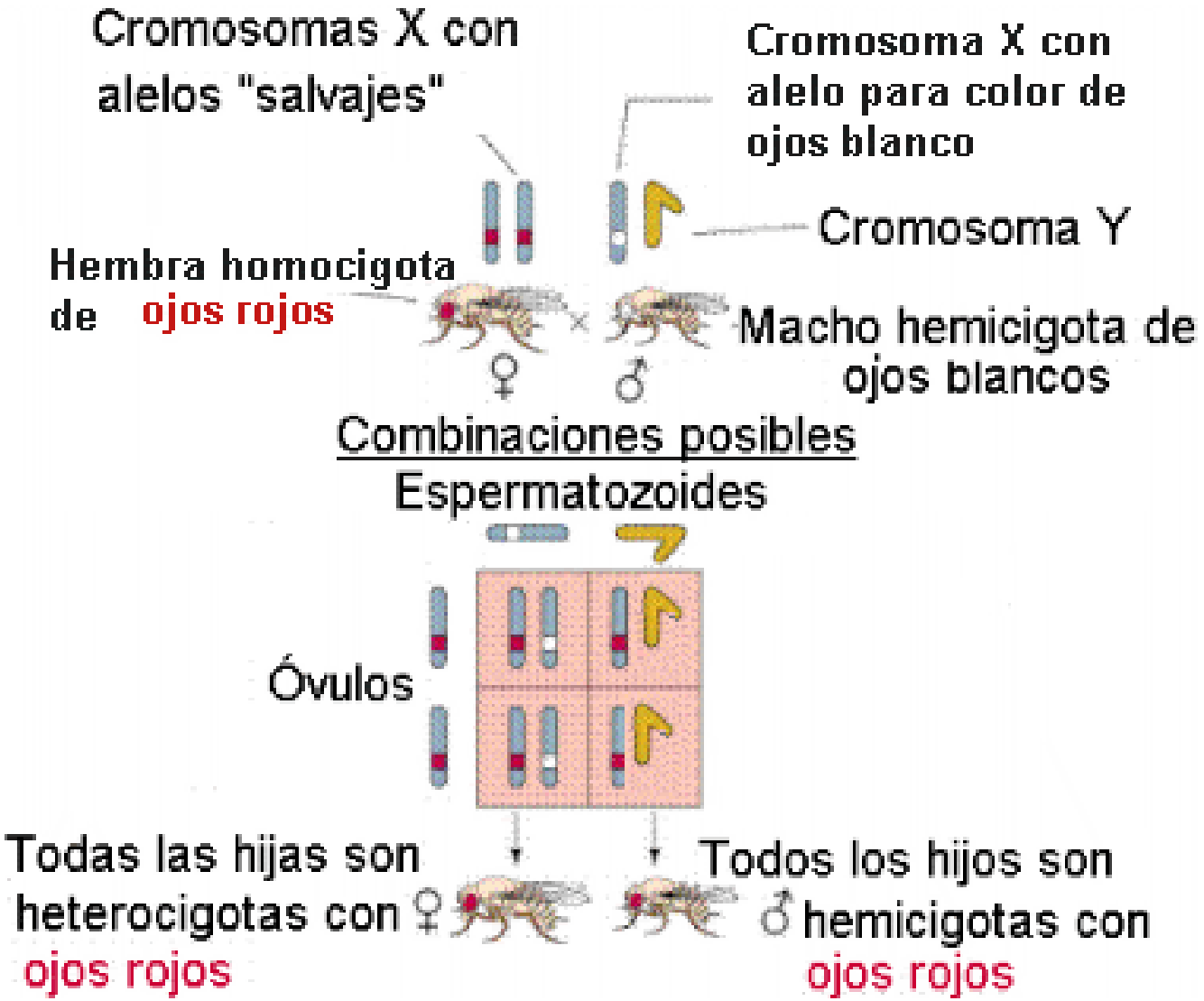
- En 1909, Morgan observó una mosca de la fruta (Drosophila melanogaster) con una mutación extraña a la que llamo “ojos blancos”, lo cruzo y toda la descendencia de esta cruza resultó tener los ojos rojos.
- Decidió entonces tomar a un par de “hijas moscas” y cruzarlas entre sí, se sorprendio al observar que entre las moscas “nietas” había machos con los ojos blancos.



Trilce
ACADEMIA

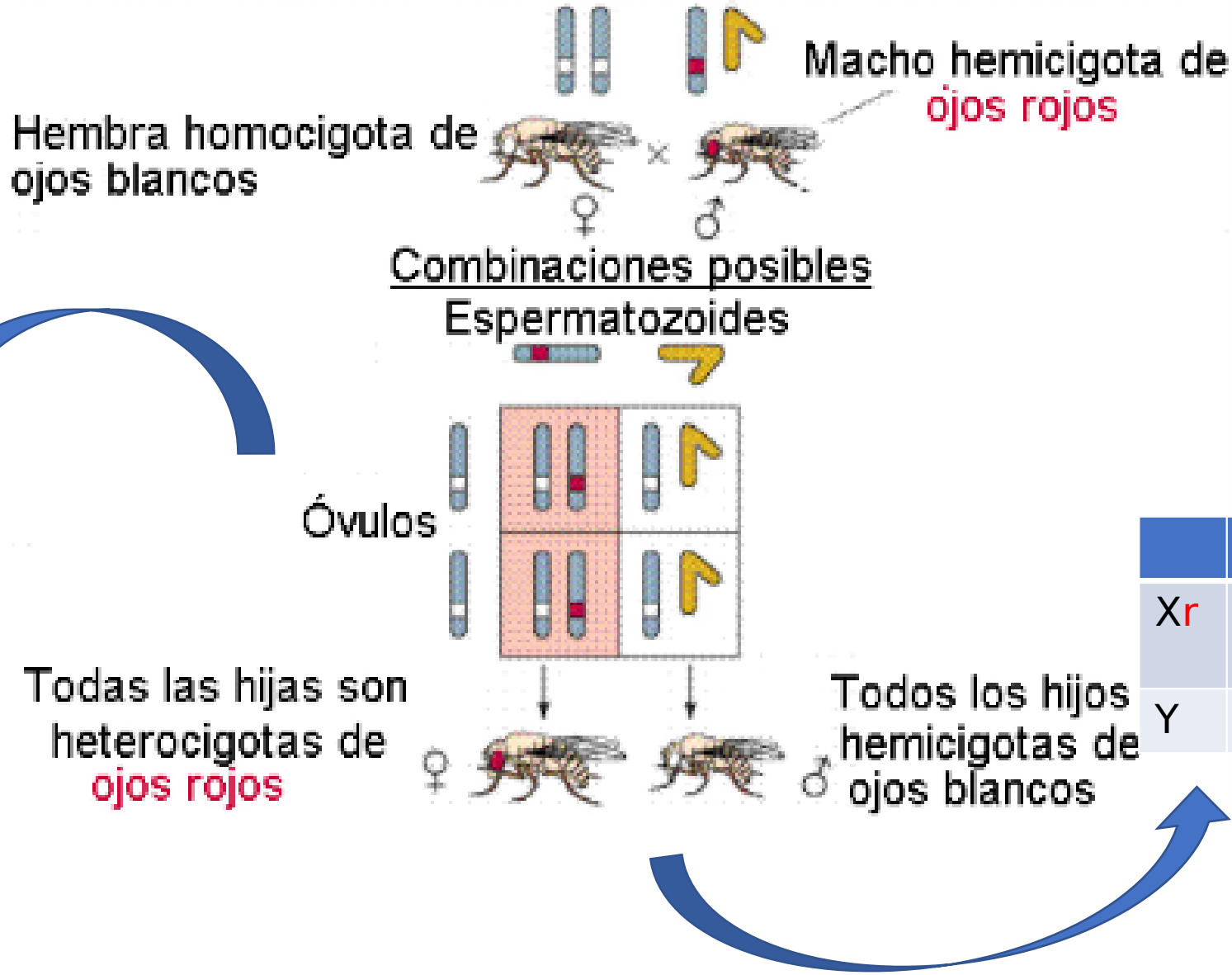
EXPERIMENTO DE THOMAS MORGAN PARTE 1

	XR	XR
Xr	XRXr	XRXr
Y	XRY	XRY



Trilce ACADEMIA

EXPERIMENTO DE THOMAS MORGAN PARTE 2



	Xr	**Xr**
XR	XR Xr	XRXr
Y	XrY	XrY

	XR	**Xr**
Xr	XRXr	XrXr
Y	XRY	XrY

Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 2

En los insectos heminópteros (abejas, hormigas y avispas) la determinación genética del sexo está dado por la haplodiploidía en que los machos se originan por partenogénesis. Si el número diploide de cromosomas en la especie que produce la miel ***Apis mellifera*** es igual a 16, entonces, cuántos bivalentes se formaran en la meiosis del macho y cuantos en la hembra, respectivamente.

a) 0 - 8

b) 16 – 16

c) 8 - 8

d) 8 - 4

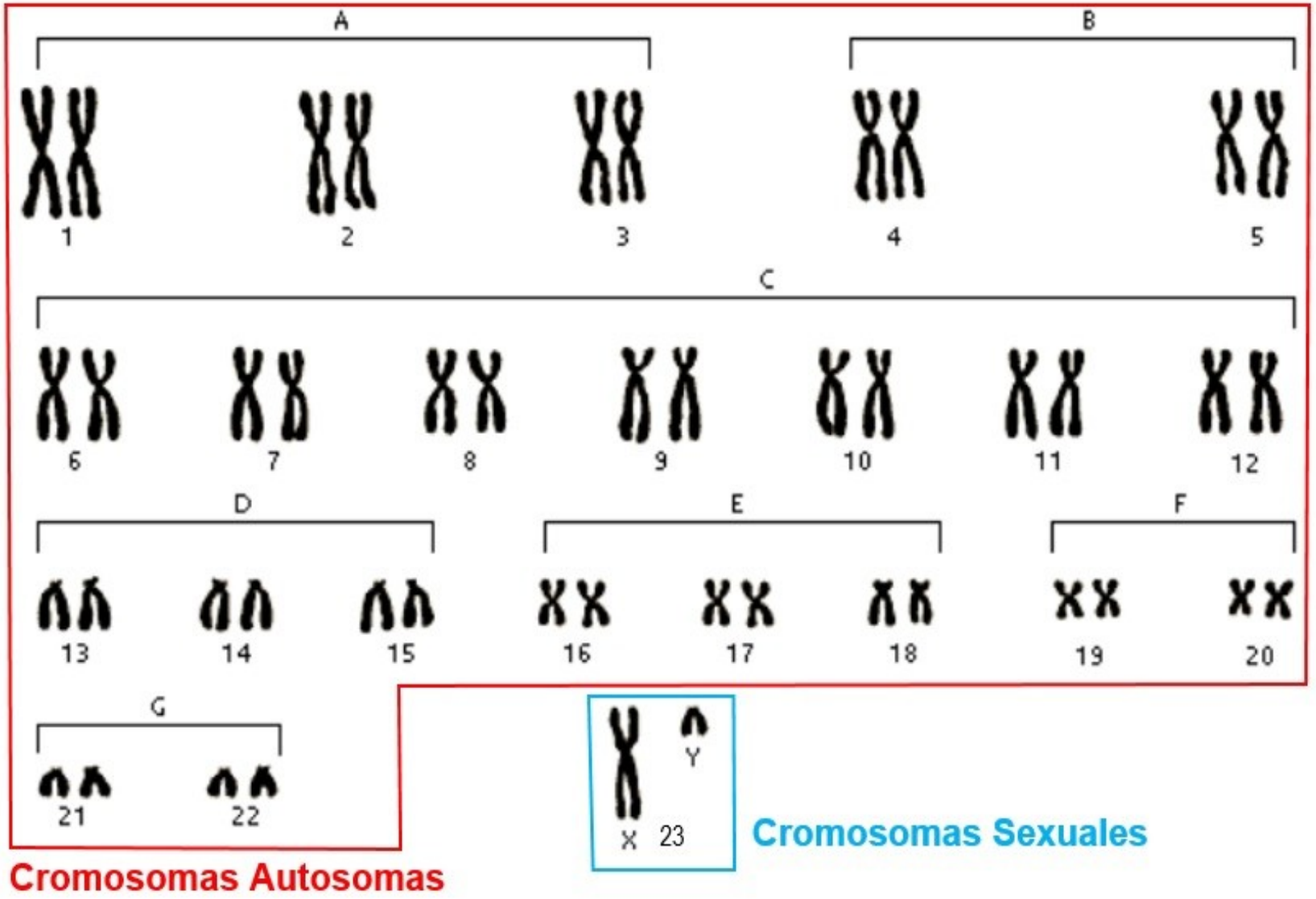
e) 4 - 4

Trilce
ACADEMIA

HERENCIA LIGADA AL SEXO

GENÉTICA DEL SEXO

- Se distinguen dos tipos de cromosomas:



Trilce ACADEMIA

GENETICA DEL SEXO – LIGADA AL SEXO

- Se le lama herencia ligada al sexo a un gen que se encuentra en un cromosoma sexual.
- En los seres humanos, el término generalmente se refiere a los rasgos que se encuentran influidos por los genes en el cromosoma X, en su porción diferencial(genes ginándricos).
- En una enfermedad ligada al sexo, por lo general los hombres son los afectados porque tienen una sola copia del cromosoma X que porta la mutación. En las mujeres, el efecto de la mutación puede estar enmascarado por la segunda copia sana del cromosoma X.

GENOTIPOS Y FENOTIPOS POSIBLES PARA EL DALTONISMO

Genotipos	Fenotipos
$X^D X^D$	Visión normal
$X^D X^d$	Visión normal portador
$X^d X^d$	Daltónica
$X^D Y$	Visión normal
$X^d Y$	Daltónico

El daltonismo es otro carácter ginándrico que está determinado por un gen recesivo (d) que se localiza en el cromosoma X, frente al alelo de visión normal (D)

Trilce ACADEMIA

HEMOFILIA

- Es un trastorno hemorrágico hereditario en el cual la sangre no se coagula de manera adecuada.
- Las personas con hemofilia tienen bajos niveles del factor de la coagulación VIII o del factor de la coagulación IX.
- La gravedad de la hemofilia que tiene una persona está determinada por la cantidad del factor en la sangre.
- ¿Pueden existir mujeres hemofílicas? Cuando el embrión hembra tiene los dos cromosomas XX afectos por la mutación sería una enferma de hemofilia, y lo que ocurre, en la inmensa mayoría de estos casos, es que el embarazo no es evolutivo y finaliza en aborto. Aunque hay algún caso publicado de mujer enferma de hemofilia, esto es extraordinariamente raro. (Tomado de Instituto Bernabeu – Medicina reproductiva).

GENOTIPOS Y FENOTIPOS POSIBLES PARA LA HEMOFILIA

Genotipos	Fenotipos
$X^H X^H$	Sano
$X^H X^h$	Sano portador
$X^h X^h$	No existen (?)
$X^H Y$	Sano
$X^h Y$	Hemofílico

La hemofilia es un carácter ginándrico que está determinada por un gen recesivo (h) que se localiza en el cromosoma X, frente al alelo normal H.

Trilce ACADEMIA

GUÍA- PREGUNTA N° 16

En la especie humana, o gene responsable de la distrofia muscular Duchenne, enfermedad que causa la degeneración y atrofia progresiva de los músculos, tiene su locus en la región no homóloga del cromosoma sexual X. En base a dicha información, podemos concluir correctamente que la herencia de dicho gen es un caso de

a) herencia influenciada por el sexo

b) herencia ligada al sexo

c) herencia restringida al sexo

d) herencia limitada al sexo

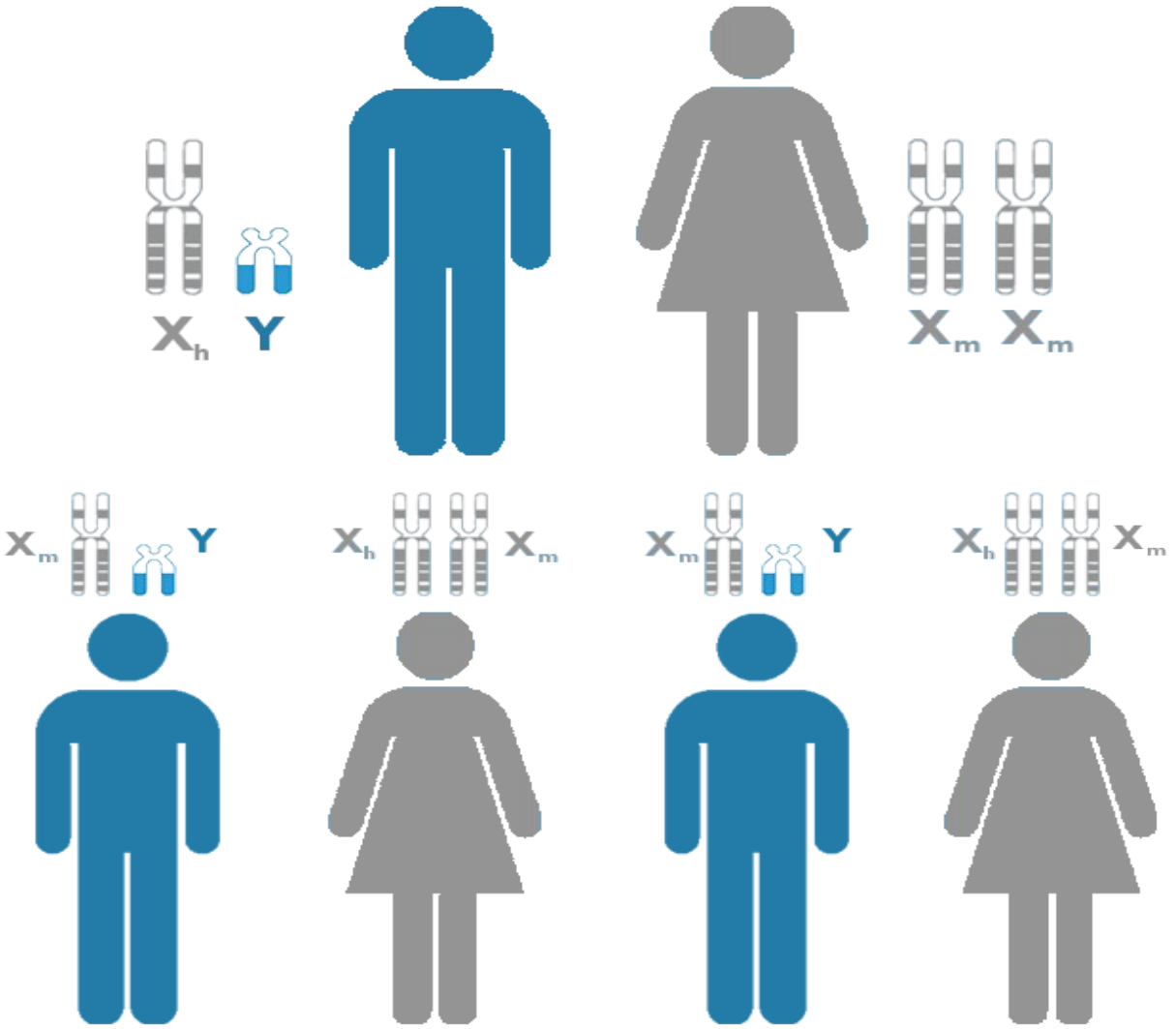
e) herencia potenciada por el sexo

Trilce
ACADEMIA

GENETICA DEL SEXO – RESTRICTA AL SEXO

- Se denomina herencia holándrica a la que se produce al heredar un cromosoma Y con algún gen alterado del padre que hace padecer una mutación o trastorno.
- Enfermedades con este tipo de herencia:

- ictiosis
- hipertricosis auricular
- síndrome de las células de Sertoli
- diferenciación testicular.



Trilce
ACADEMIA

GUÍA-PREGUNTA N°18

Es correcto respecto de los genes ubicados en la región no homóloga del cromosoma Y

I. Se llaman genes holándricos (exclusivo del varón).
II. Son recombinables por crossing-over.
III. Solo pueden transmitirse de padre a hijos varones.

a) Solo I

b) Solo II

c) Solo I y II

d) Solo I y III

e) I, II y

Trilce ACADEMIA

HERENCIA INFLUENCIADA POR EL SEXO

GENETICA DEL SEXO – INFLUENCIADA AL SEXO

- El fenotipo está determinado por genes autosómicos pero su expresión depende de la constitución hormonal del individuo.
- En este caso un individuo heterocigoto puede presentar un fenotipo en un sexo y el fenotipo alternativo en el otro sexo. Ejemplo: calvicie humana, cuerno de

Genotipos	Fenotipos	
	Hombres	Mujeres
C C	calvo	Normal
Cc	semicalvo	Normal
cc	normal	Calva

Trilce ACADEMIA

GENETICA DEL SEXO – INFLUENCIADA AL SEXO

La clave para entender la expresión del gen de la barba se encuentra en los individuos heterocigóticos.

En los machos el genotipo heterocigótico produce barba, pero en las hembras tiene como resultado una cabra sin barbas.

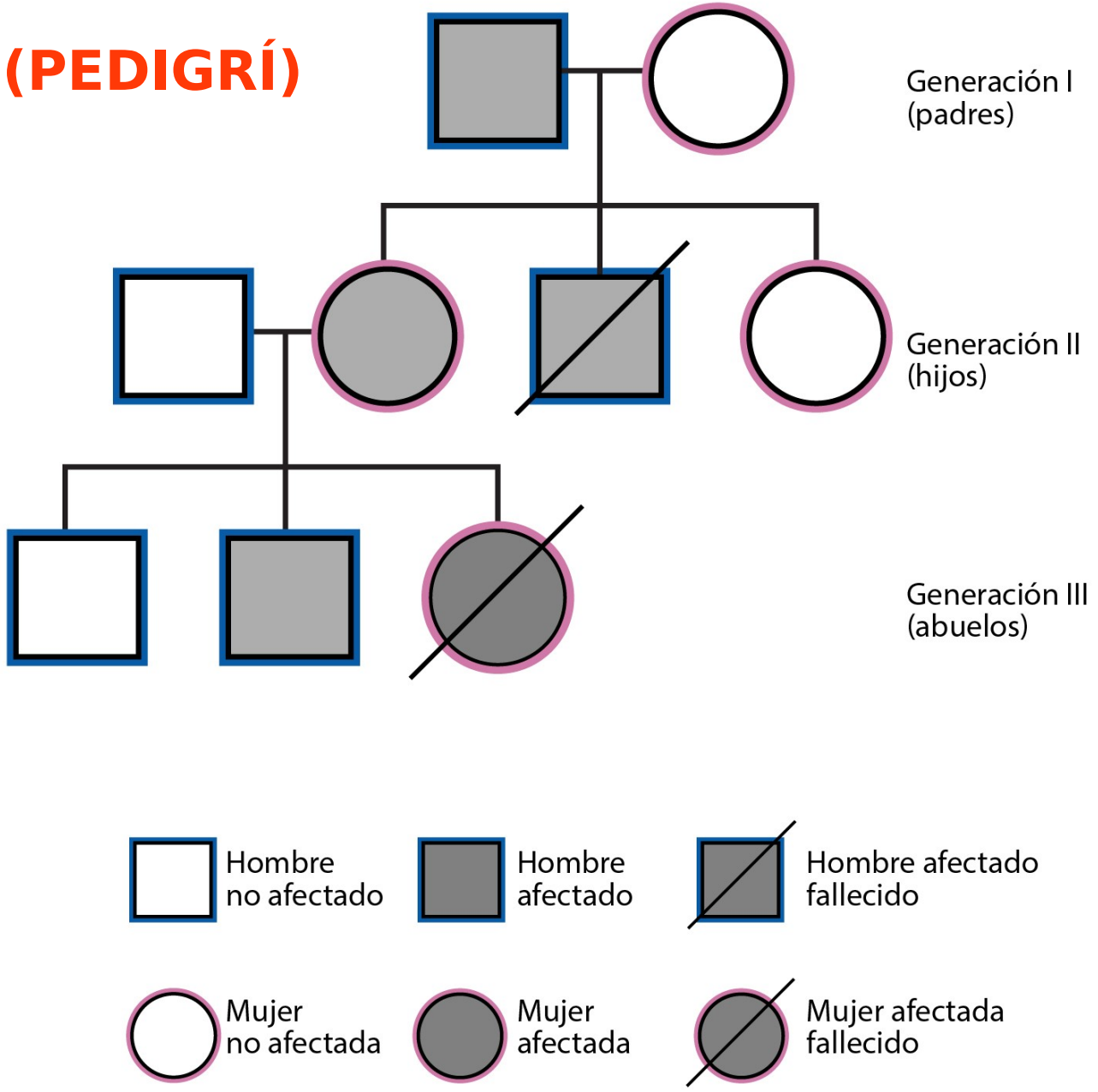
	macho	hembra
B^bB^b	barbas	barbas
B^bB^+	barbas	sin barbas
B^+B^+	sin barbas	sin barbas

Trilce ACADEMIA

GENEALOGÍAS

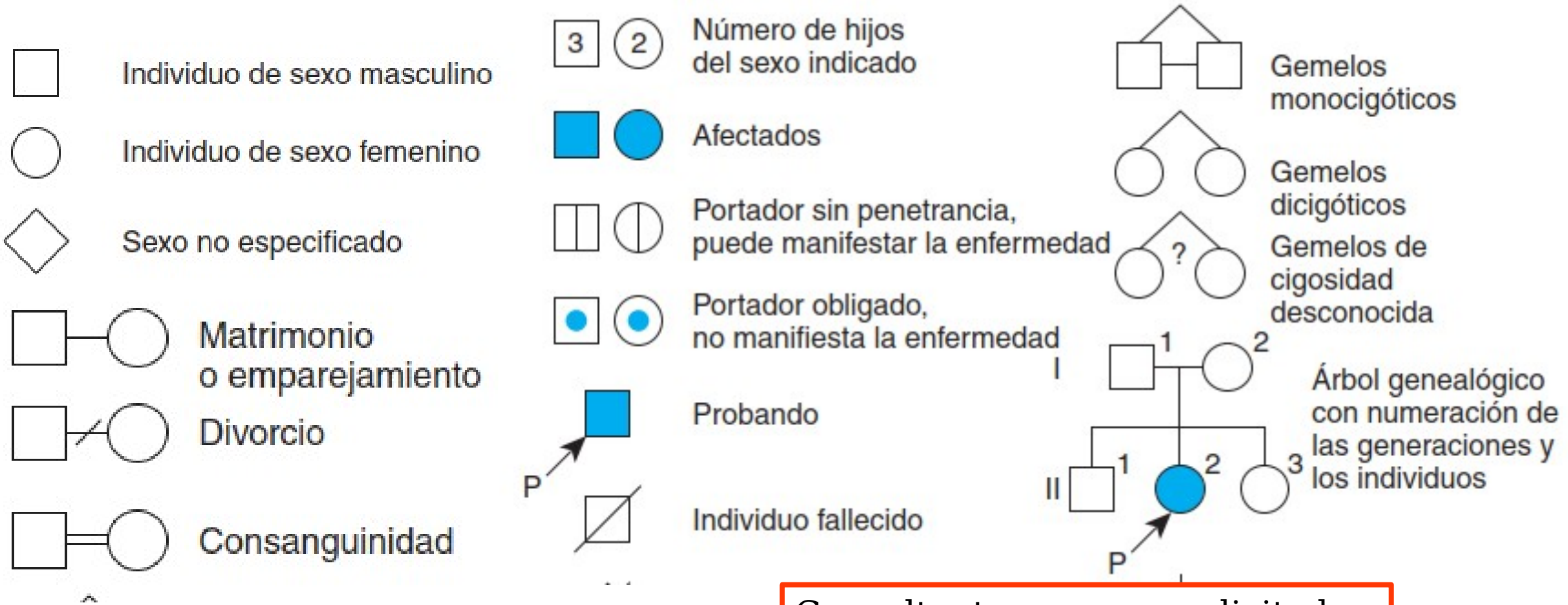
ESTUDIO DE GENEALOGÍAS (PEDIGRÍ)

- Una genealogía o pedigrí es la representación genética de un árbol genealógico.
- Son los diagramas de la herencia de un rasgo o enfermedad, de varias generaciones.
- El árbol genealógico muestra las relaciones entre miembros de una familia e indica cuales son las personas que expresan un rasgo o lo mantiene en silencio por ser portadores del rasgo en cuestión.



Trilce
ACADEMIA

SIMBOLOS MÁS UTILIZADOS



Probando: persona enferma

Consultante: persona solicita la atención

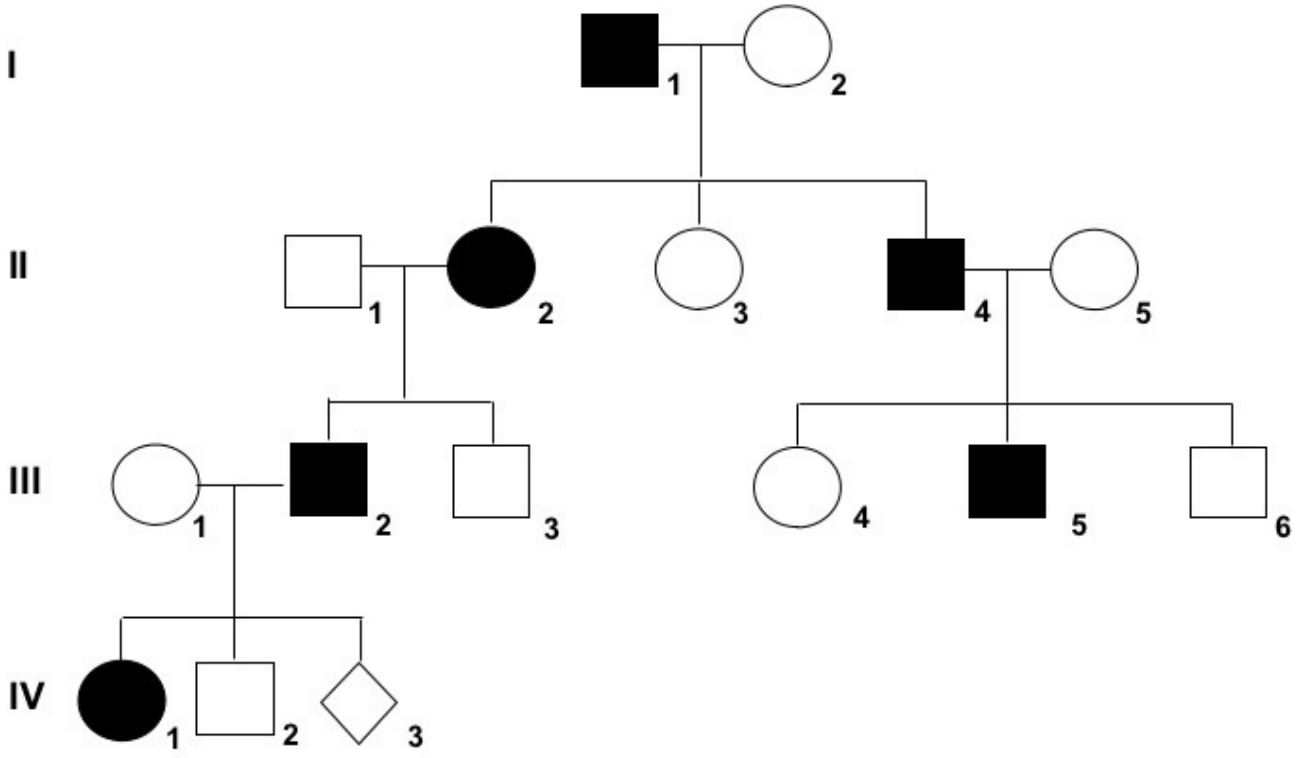
Trilce ACADEMIA

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

- El carácter esta determinado por la presencia de un gen dominante (sea homocigoto dominante o heterocigoto.
- El fenotipo afectado aparece en cada generación (no hay «salteado» de generaciones).
- Los hijos de una persona afectada tienen 50% de probabilidad de ser afectados.
- La transmisión es independiente del sexo.
- Los individuos fenotípicamente normales no transmiten el fenotipo afectado a sus hijos.

Ejemplo

- Acondroplasia
- Neurofibromatosis
- Huntington
- Braquidactilia



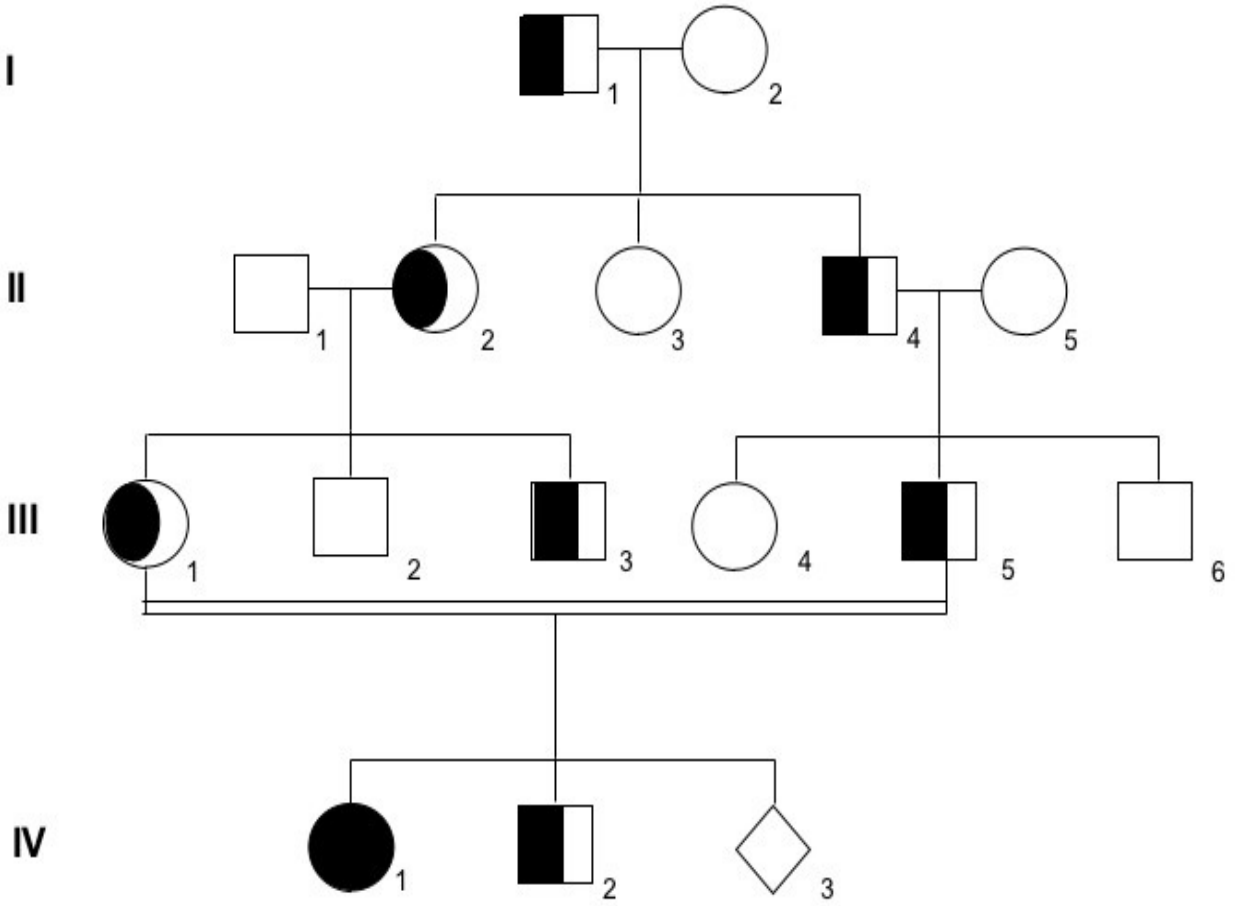
Trilce ACADEMIA

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

- Si el fenotipo recesivo aparece en más de un miembro de un grupo familiar generalmente se observa solo entre hermanos.
- El riesgo de recurrencia de descendencia de padres portadores es de 25%.
- Los padres del Individuo afectado en algunos casos pueden ser consanguíneos.
- Es independiente del sexo.

Ejemplo

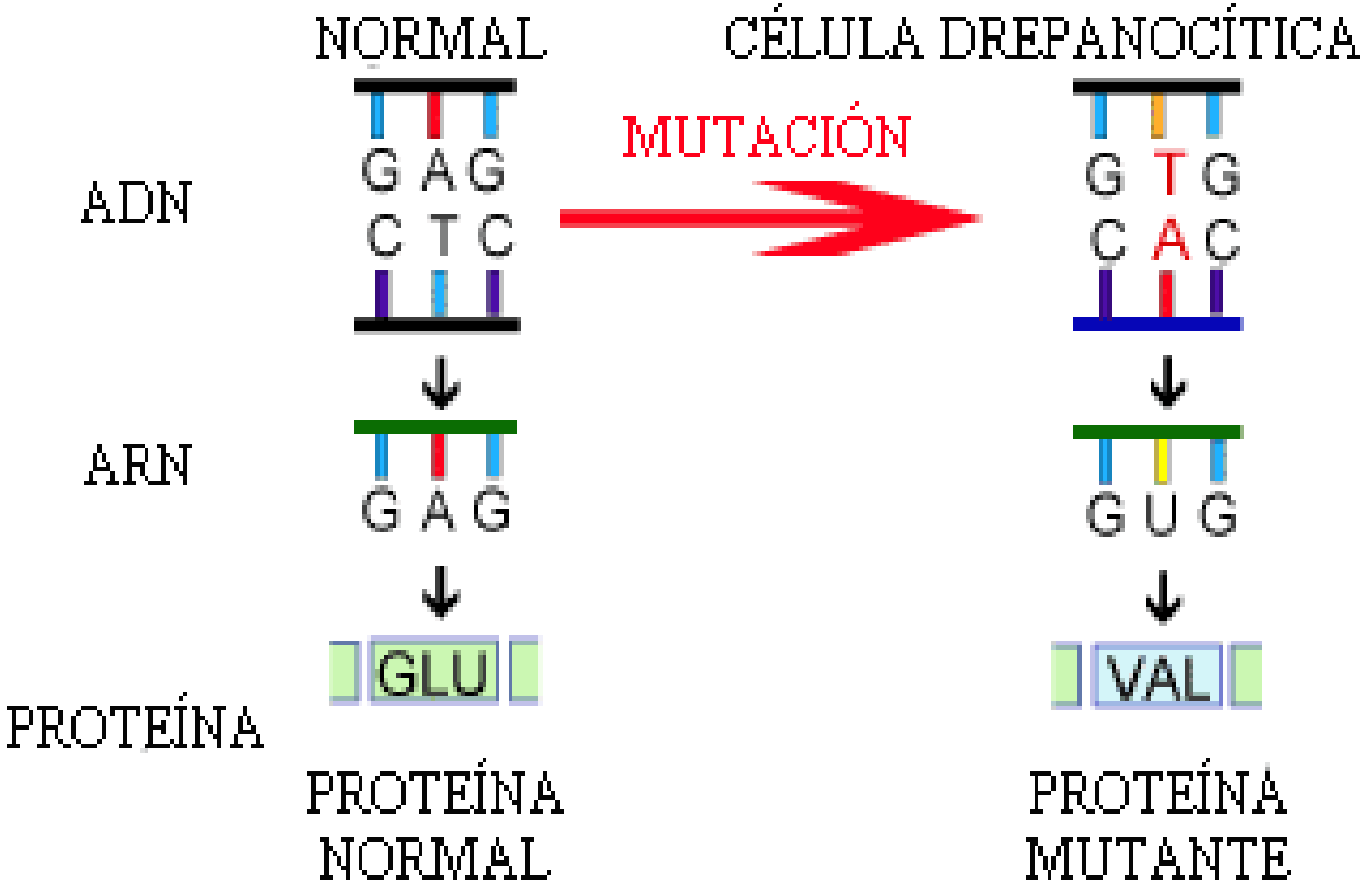
- Fenilcetonuria
- Fibrosis quística
- Tay-Sachs
- Galactosemia
- Albinismo



Trilce
ACADEMIA

MUTACIONES

- Cambio al azar provocado por agentes mutagénicos en el material genético.
- De probabilidad baja en organismos superiores.
- La mutaciones son no dirigidas y de efectos imprevistos.



Trilce ACADEMIA

AGENTES MUTAGENICOS

- También llamados mutágenos, son moléculas de distinta naturaleza que causan cambios en las bases que forman parte de las cadenas de ADN. De esta forma, la presencia de estos agentes amplifica la tasa de mutación en el material genético. Se clasifican en mutágenos físicos, químicos y biológicos.

Agentes Mutagénicos

Físicos	Químicos
Rayos X	Yoduro de Potasio
Rayos Gamma	Sulfato de Cobre
Luz Ultravioleta	Sales de Plomo
Cambios de Temperatura	Uretano
Rayos Cósmicos	Gas Mostaza
	Acridina
	Peróxidos Orgánicos
	Colchicina

Agente naranja

Trilce ACADEMIA

Radiaciones Ionizantes

Son un agente mutageno que puede provocar alteraciones genéticas de las células germinales y mutaciones posteriores

- Matan con rapidez las células en proliferación.
- Potente teratógeno.
- Explosiones atómicas en **Hiroshima y Nagasaki**: **28%** de abortos, **25%** dieron a luz a niños que no sobrevivieron el primer año y otro **25%** dieron a luz infantes que presentaban grabes anomalías congénitas que afectaban el S.N.C.

Trilce
ACADEMIA

TIPOS DE MUTACIONES

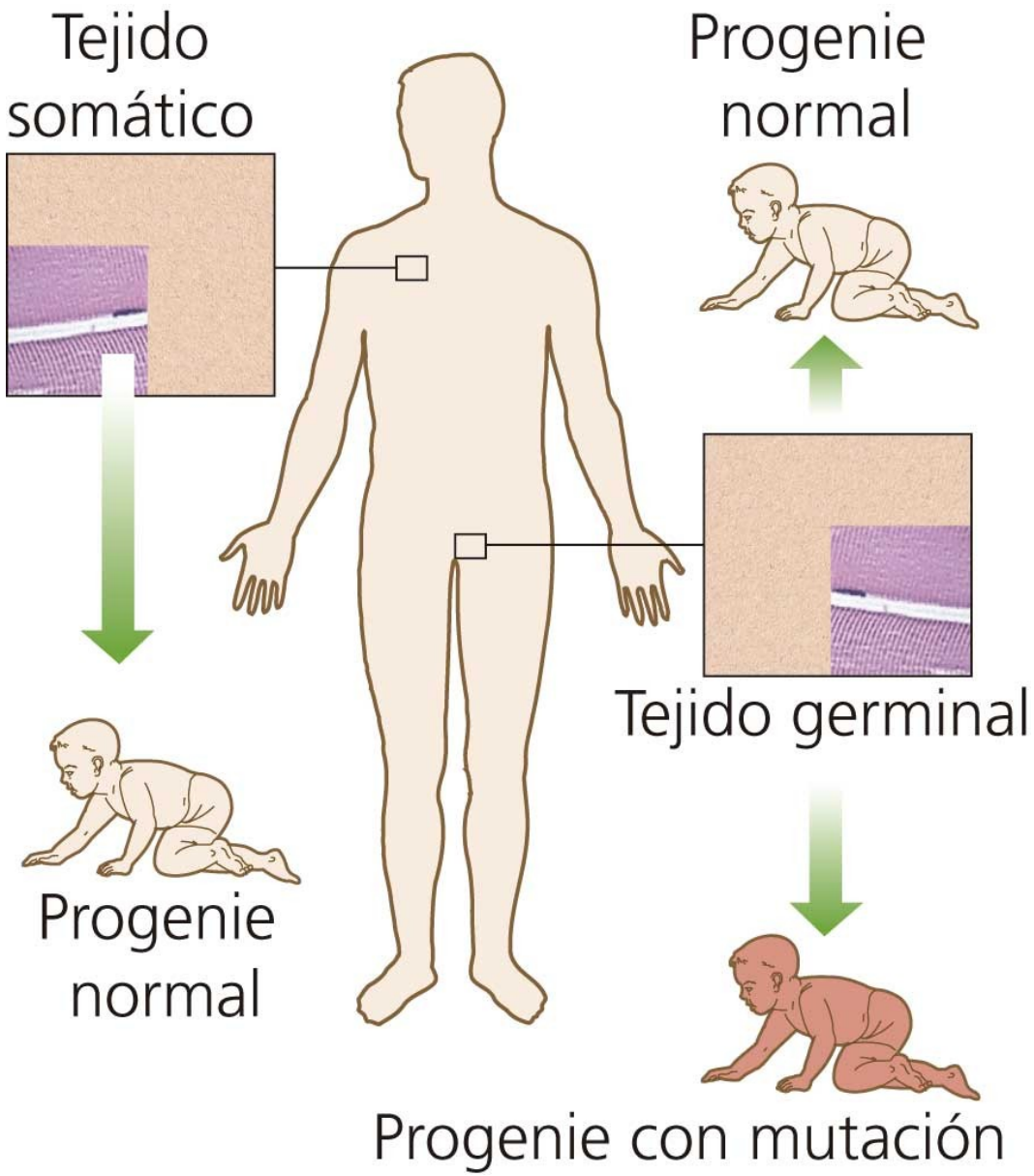
SEGÚN LA CELULA AFECTADA

CÉLULAS SOMÁTICAS

- Afectan a células somáticas y sus descendientes.
- Afectan al individuo.
- No son heredables.
- No juegan papel en la evolución.

CÉLULAS GERMINALES

- Afectan a gametos o células madre.
- Se transmiten a la descendencia.
- Sobre ellas actúa la selección natural.



Trilce
ACADEMIA

SEGÚN SU EFECTO

Nocivas

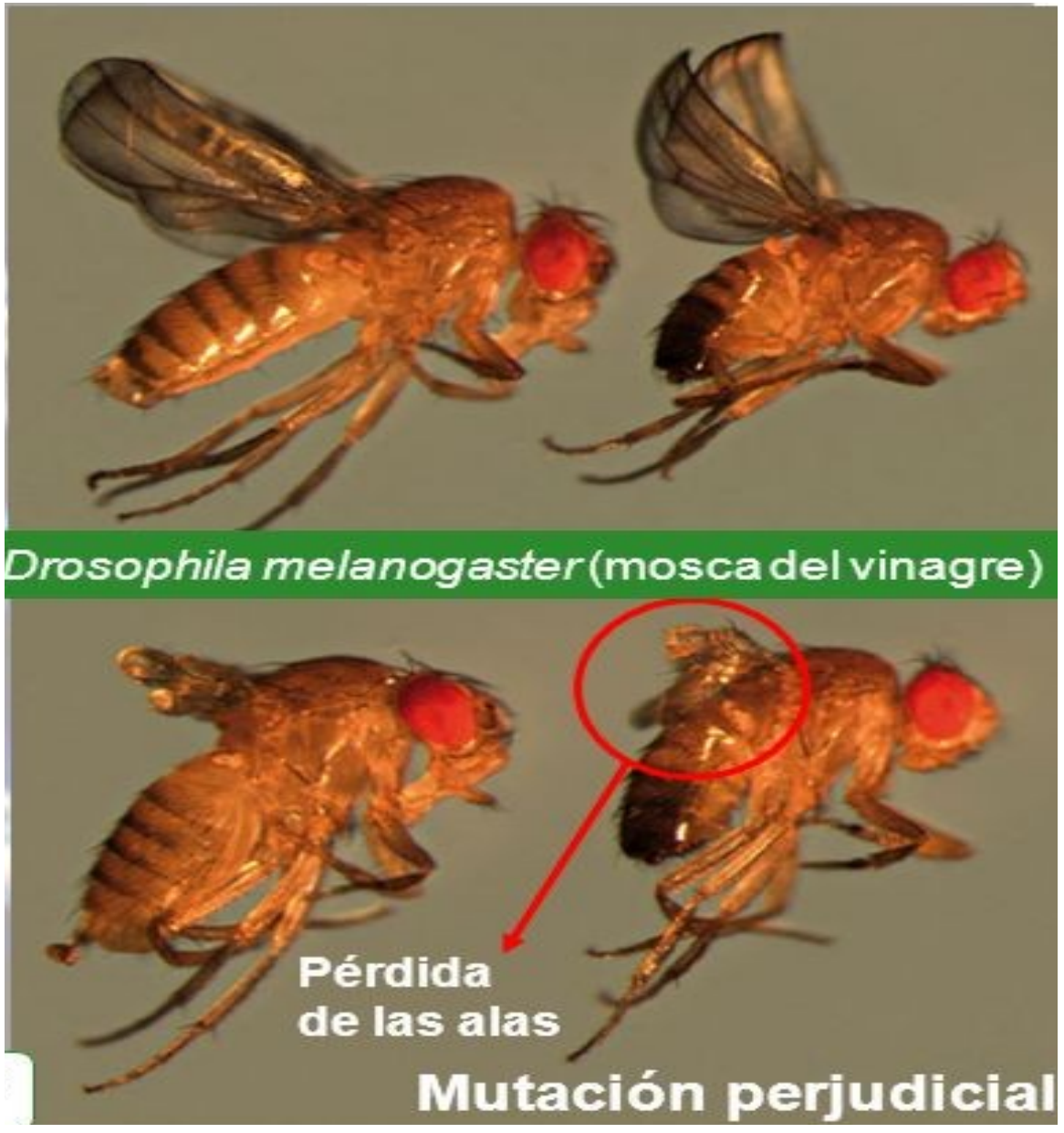
- Genera cambio al azar de cualquier información, siempre lleva a una información "sin sentido" o defectuosa para el individuo que la tiene.

Neutras

- La mayoría de las mutaciones son neutrales en sus efectos en los organismos en los que ocurren.

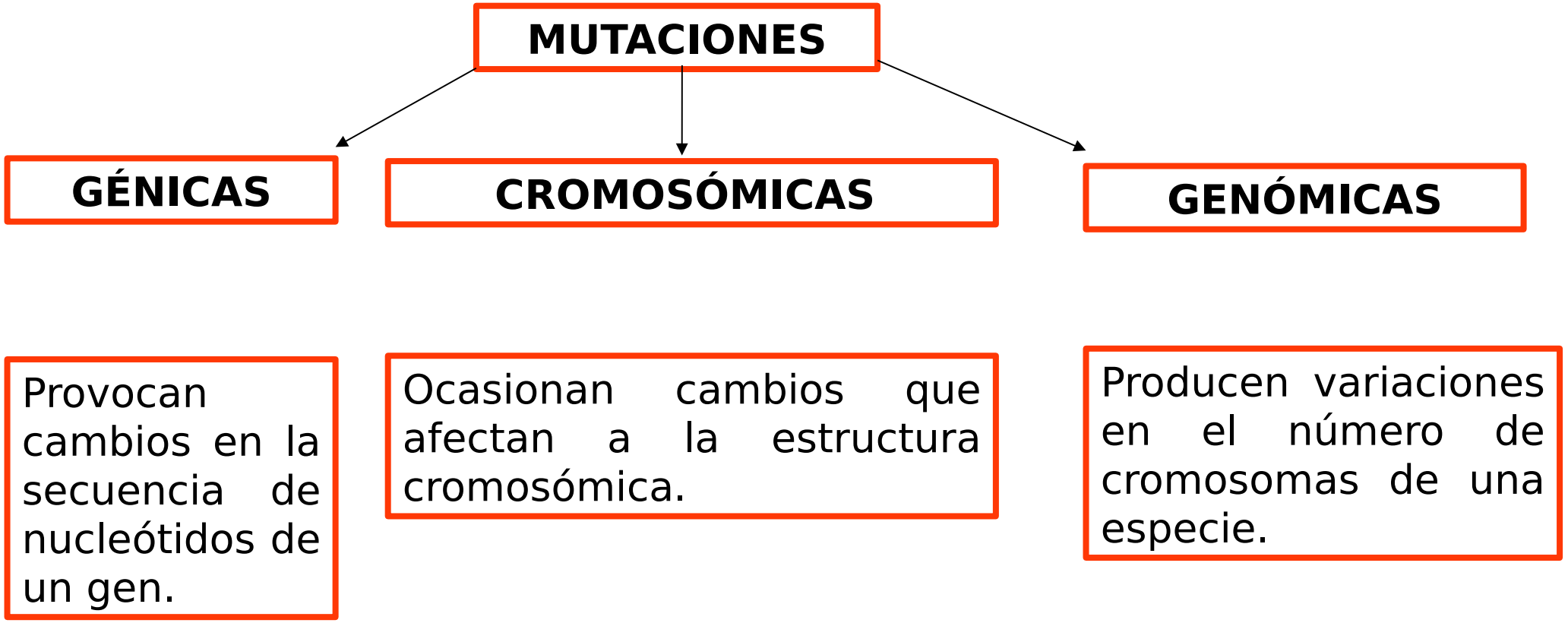
Beneficiosas

- Pueden hacerse mas comunes a través de la selección natural.



Trilce
ACADEMIA

SEGÚN LA EXTENSIÓN DEL MATERIAL GENETICO AFECTADO



Trilce
ACADEMIA

SEGÚN LA EXTENSIÓN GENÓMICAS

Afectan al número normal de dotaciones cromosómicas

EUPLOIDÍAS

Existe un solo cromosoma de cada par (n).

MONOPLOIDÍA

Contienen más de un juego completo de cromosomas.

POLIPLOIDÍA

- TRIPOLIDES (3n)
- TETRAPLOIDES (4n)
- POLIPLOIDES (Xn)

Afectan al número de alguno de los cromosomas

ANEUPLOIDÍAS

Carecen de un cromosoma de una pareja de homólogos

MONOSOMÍAS

SÍNDROME DE TURNER

Poseen un cromosoma de más

TRISOMÍAS

En autosomas

- SÍNDROME DE DOWN
- SÍNDROME DE PATAU
- SÍNDROME DE EDWARD

En cromosomas sexuales

- SÍNDROME TRIPLO X
- CARIOTIPO XYY
- SÍNDROME DE KLINEFELTER

Trilce ACADEMIA

Trisomía 13 y 18

La T18 y la T13 presentan combinación de defectos congénitos.
Retardo mental severo y problemas sistémicos.

20% y 30% de los nacidos mueren en el primer mes de vida
90% muere al año

5% y 10% de los nacidos sobreviven al primer año de vida.

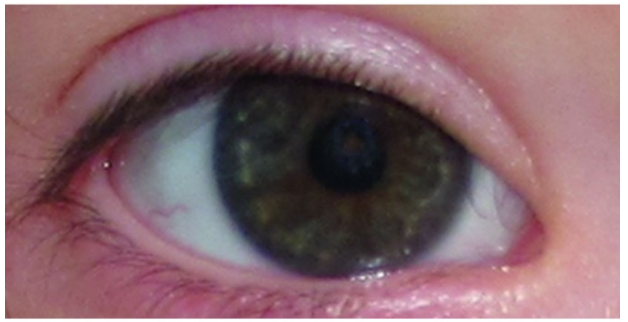
TRISOMIA DEL PAR 13: SÍNDROME DE PATAU

TRISOMIA DEL PAR 18: SÍNDROME DE EDWARD

Trilce ACADEMIA

SINDROME DE DOWN

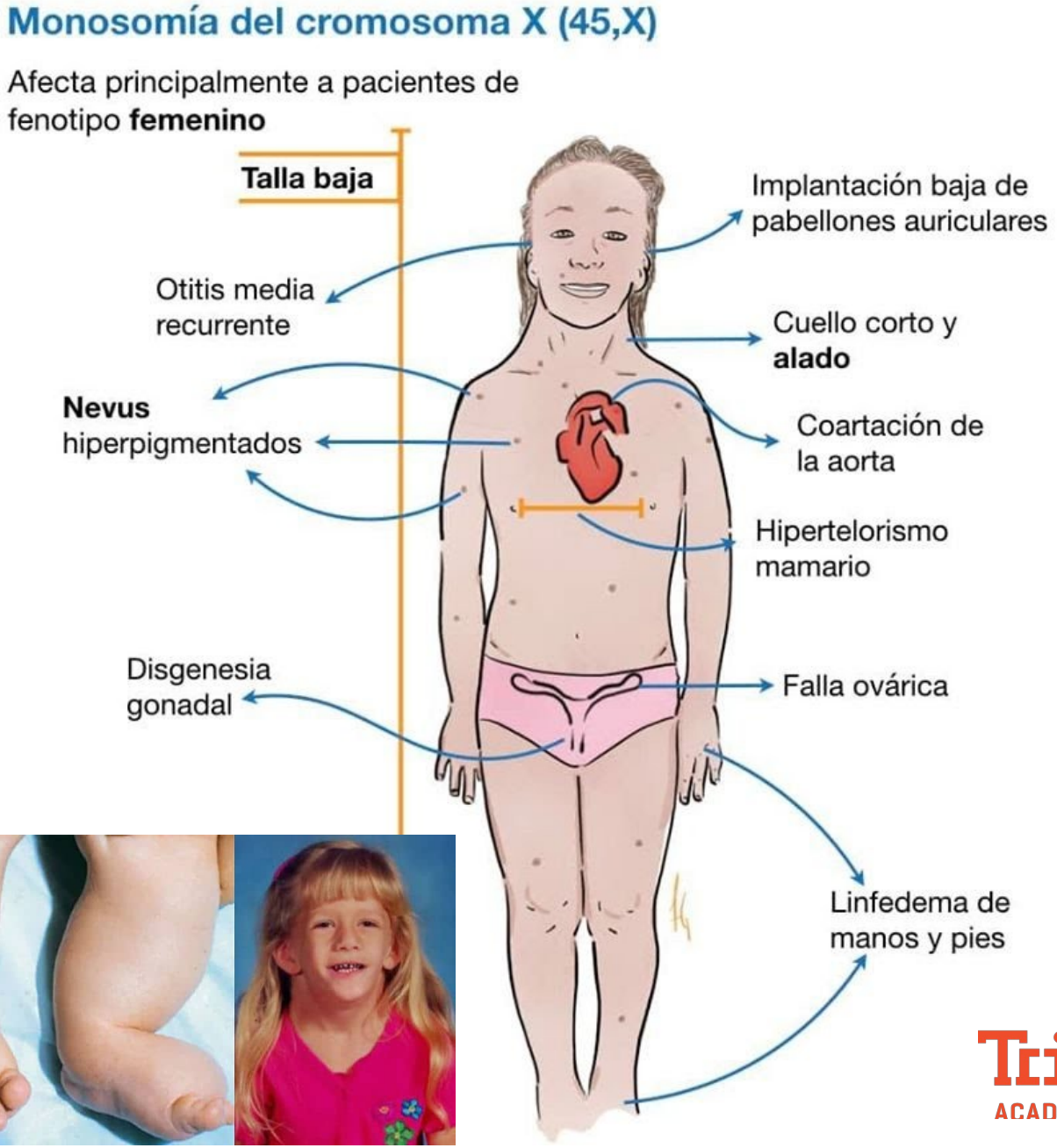
1. Cabeza y cara: redondas y pequeñas.
2. Ojos: tipo oriental con inclinación hacia arriba y hacia afuera, con un pliegue en el ángulo interno.
3. Nariz: pequeña y chata con tabique nasal ancho y ligeramente deprimido.
4. Orejas: pequeñas con contorno doblado.
5. Piel: con diferentes tonalidades o “aspecto marmóleo”.Exceso de piel en la nuca.
6. Tono muscular: disminuido en estado de reposo que hace que la lengua tienda a salirse.



Trilce ACADEMIA

SINDROME DE TURNER

- El síndrome de Turner afecta a alrededor de 1/2.500 nacidas vivas en todo el mundo. Sin embargo, el 99% de las concepciones 45,X terminan en aborto espontáneo.
- Muchas recién nacidas tienen un cuadro muy leve; en cambio, algunas presentan linfedema dorsal marcado de las manos y los pies, y linfedema o pliegues cutáneos laxos en la nuca. Otras anomalías frecuentes son cuello corto y grueso y tórax ancho con pezones invertidos y muy separados. Las niñas afectadas suelen tener talla baja en comparación con los miembros de la familia.



Trilce ACADEMIA

SINDROME DE KLINELFELTER

- El síndrome de Klinefelter se presenta cuando un niño varón nace con al menos 1 cromosoma X extra. Esto se escribe como XXY.
- El síndrome de Klinefelter se presenta en aproximadamente 1 de cada 500 a 1,000 bebés varones. Las mujeres que resultan embarazadas después de los 35 años tienen una probabilidad ligeramente mayor de tener un niño con este síndrome que las mujeres más jóvenes.
- Según el Instituto Nacional de Salud(NIH), "El síndrome de Klinefelter afecta a aproximadamente 1 de cada 650 niños recién nacidos. Es uno de los trastornos cromosómicos sexuales más comunes, que son condiciones causadas por cambios en el número de cromosomas sexuales“.

Trilce ACADEMIA

Otras anomalías congénitas

Trilce

ACADEMIA

MEJOR PREPARACIÓN A MENOR PRECIO